UNIVERSITÉ DE TOULOUSE

FACULTÉ MIXTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

ANNÉE 1947 N° 70

A propos des grandes Aplasies Congénitales des Membres

THESE

POUR LE DOCTORAT EN MEDECINE

présentée et soutenue publiquement en juillet 1947

par

M. Pierre BENARD

Membres du Jury : MM. BOULARAN, *Président.* ; R. SOREL..... ; VIRENQUE.... ; DIEULAFE..... (*Assesseurs*) ; LASSERRE, *Suppléant.*

TOULOUSE
IMPRIMERIE MODERNE
22, rue Saint-Ursule.

1947

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41548916_0036

UNIVERSITÉ DE TOULOUSE

FACULTE MIXTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE

ANNÉE 1947 N° 70

A propos des grandes Aplasies Congénitales des Membres

THESE

POUR LE DOCTORAT EN MEDECINE

présentée et soutenue publiquement en juillet 1947

par

M. Pierre BENARD

Membres du Jury : MM. BOULARAN, *Président*. — R. SOREL..... / VIRENQUE.... / DIEULAFE..... (*Assesseurs*) — LASSERRE, *Suppléant*.

TOULOUSE
IMPRIMERIE MODERNE
22, rue Saint-Ursule.

1947

Faculté Mixte de Médecine et de Pharmacie de Toulouse

TABLEAU DU PERSONNEL

DOYEN	MM. CALVET.
ASSESSEUR	LEFEBVRE.
DOYENS HONORAIRES	BARDIER, GORSE.

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. DALOUS.	MM. RISPAL.	MM. MOOG.	MM. MAURIN.
ESCAT.	LAFFORGUE.	MERIEL.	RIBAUT.
	ARGAUD.	CAUBET.	SERR.

PROFESSEURS

Clinique de neurologie et de psychiatrie	MM. RISER.
Clinique médicale	TAPIE, ROQUES.
Clinique obstétricale	GARIPUY.
Physiologie	SOULA.
Clinique chirurgicale et du cancer	DUCUING.
Physique biologique et médicale	BUGNARD.
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	NANTA.
Chimie et Toxicologie	BRUSTIER.
Pathologie générale et médecine expérimentale	SENDRAIL.
Clinique chirurgicale et gynécologique	LEFEBVRE.
Anatomie	VALLOIS, CLERMONT.
Histoire naturelle	DELAS.
Clinique médicale infantile et puériculture	SOREL (R.).
Pharmacie	CAUJOLLE.
Pathologie interne	MOREL.
Bactériologie, hygiène médecine sociale	ANDRIEU.
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie	BOULARAN.
Clinique des maladies des voies urinaires	FABRE (P.).
Matière médicale	VINCENT.
Hydrologie thérapeutique et climatologie	MERIEL.
Anatomie pathologique	FABRE (J.).
Clinique oto-rhino-laryngologique et maxillo-faciale	CALVET.
Clinique ophtalmologique	CALMETTES.
Chimie biologique	MONNIER.
Médecine légale et médecine du travail	PLANQUES.
Histologie et embryologie	BROUSSY.

PROFESSEURS SANS CHAIRE

Physiologie	MM. BAISSET.
Obstétrique	GUILHEM.
Anatomie	COULOUMA.

AGREGES

Anatomie	MM. LAZORTHES.
Histologie	BIMES (ch. d. f.).
Médecine : MM. GADRAT. DARNAUD. GERAUD. DARDENNE. LAPORTE.	Chirurgie : MM. VIRENQUE. GRIMOUD. RIEUNAU. DIEULAFE. DAMBRIN (P.)
Ophtalmologie	MM. DEODATI.
Chimie médicale	VALDIGUIE.
Physique médicale	MARQUES.
Pharmacie	COUTURIER.
Chimie générale pharmaceutique	BLANC.
Histoire naturelle pharmaceutique	Mme DULUCQ-MATHOU.

COURS COMPLEMENTAIRES

Cours d'obstétrique aux élèves sages-femmes	MM. GARIPUY.
Cours d'anatomie physiologique et pathologie élémentaires aux élèves sages-femmes	GUILHEM.
Chimie pathologique	VALDIGUIE.
Chimie biologique	VALDIGUIE.
Chimie minérale	BLANC.
Stomatologie	CADENAT.
Physique pharmaceutique	AUVERGNAT.
Dermatologie et syphiligraphie	BAZEX.
Législation pharmaceutique	BOUISSET.
Microbiologie	BOUISSET.
Clinique de la tuberculose	MOREL, DAMBRIN (P.).
Parasitologie	LASSERRE.
Botanique et Cryptogamie	Mme DULUCQ-MATHOU.
Chimie analytique	BLANC.
Hydrologie et Géologie	ASTRE.
Médecine sociale et du Travail	BOUNHOURE.
Anatomie médico-chirurgicale	THOMAS.
Pharmacodynamie	BOUNHOURE.
Bactériologie et Hygiène	LAPORTE.
Urologie	LHEZ.
Ophtalmologie	DEODATI.
Neuro-Chirurgie	LAZORTHES.
Oto-Rhino-Laryngologique	CLAUX.

Secrétaire de la Faculté ..... M. DUCROS.

La Faculté déclare n'être pas responsable des opinions émises par les candidats.
(Délibération en date du 12 mai 1891)

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

A MA FEMME

En témoignage de ma profonde affection.

A MON FILS

A MON PERE, A MA MERE

En reconnaissance des nombreux sacrifices qu'ils ont dû s'imposer pour moi.

A MA SOEUR

A MES BEAUX-PARENTS

Pour toute l'aide affectueuse qu'ils m'ont apporté.

A MON GRAND-PERE

MEIS ET AMICIS

A M. le Professeur BOULARAN.

Professeur de Clinique Chirurgicale infantile à la faculté de médecine de Toulouse.

Chirurgien-chef des Hôpitaux.

Chevalier de la légion d'honneur.

Qui nous a fait le grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse.

Hommage respectueux.

A MON JURY DE THESE

A M. le Professeur R. SOREL

Professeur de Clinique Médicale infantile à la faculté de médecine de Toulouse.

Qui nous a acceuilli dans son service et toujours témoigné la plus grande bienveillance.

Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de notre admiration et de notre respectueux attachement.

A M. le Docteur CAHUZAC

Ancien interne des hôpitaux.

Chef de clinique à la faculté.

Qui nous a inspiré ce sujet de Thèse et guidé de ses conseils.

En témoignage de notre grande reconnaissance.

A M. le Professeur SORREL

Professeur de clinique chirurgicale infantile à la faculté de Paris

Qui a eu la bonté de nous communiquer plusieurs observations.

Faible témoignage de nos remerciements et de notre reconnaissance.

A MES MAITRES DES HOPITAUX DE TOULOUSE

INTRODUCTION

Nous n'avons pas, en commençant ce travail, la prétention d'innover ou de faire oeuvre inédite. Le sujet dont nous allons traiter, n'est pas neuf ; dès le XVIe siècle, Ambroise Paré, et bien avant lui, Hippocrate, avaient observé des cas de malformations congénitales osseuses et ils avaient émis des théories pathogéniques, que des auteurs bien plus récents retrouvèrent dans des formes à peine modifiées.

Mais, si le sujet n'est pas neuf, il est toujours d'actualité ; les observations d'enfants malformés à leur naissance ne sont pas rares. Or, la pathogénie de ces affections congénitales, et en particulier, celles portant sur les anomalies de développement des membres, a subi, nous le verrons, de nombreuses fluctuations.

De nos jours les théories sont encore divergentes, parfois même contradictoires.

Quand on parle du primum movens de ces malformations, on invoque souvent la " tare originelle ", expression vague, qui dissimule mal la difficulté que nous éprouvons à pénétrer les causes déchaînantes de la tératogénèse.

Un deuxième aspect de la question est constitué par le problème social.

Pour traiter efficacement ces sujets il sera indispensable d'arriver à déterminer la cause déclenchante des malformations, mais, en attendant, il faut bien s'occuper de ceux qui sont nés ou qui naissent encore difformes.

Problèmes de l'éducation, de l'emploi, du reclassement dans la société de ces enfants, de ces hommes qu'on ne peut abandoner à un sort de curiosité publique.

Dans une société civilisée le sort de ces êtres humains, privés souvent de l'amour et du soutien familial, raillés par leurs camarades, en lutte parfois à la pitié méprisante de leurs semblables ne peut se résoudre dans l'exhibition foraine ou la mendicité.

PLAN

CHAPITRE PREMIER.

Dans un premier chapitre nous donnerons quatre types de **classifications** parmi celles nombreuses qui ont été adoptées par les différents auteurs à propos des malformations congénitales des membres.

1. Celle de Géoffroy Saint-Hilaire ;
2. Celle de Potel ;
3. Celle d'Ombredanne et Mathieu ;
4. Celle du Professeur Mauclaire.

Cette classification sera suivie de **quelques mots de statistiques.**

CHAPITRE II

Dans un second chapitre nous exposerons :

A. — **Un rappel embryologique** sur les membres ;

B. — **Un historique des théories étio-pathogéniques anciennes ;**

C. — **Un exposé des théories pathogéniques modernes.**

CHAPITRE III

Dans ce chapitre nous traiterons de la **Phocomélie** par absence de fémur et de **l'ectromélie du membre supérieur.**

CHAPITRE IV

Dans lequel nous exposerons les **possibilités physiologiques d'adaptation** des sujets atteints de malformations congénitales des membres.

CHAPITRE V

Observations.

Conclusions que nous ont inspirées ce travail.

CHAPITRE PREMIER

Classifications

A côté des malformations congénitales portant sur le squelette, il existe des anomalies par hyperplasie, hypoplasie,ou dysplasie, qui peuvent frapper tous les tissus et presque tous les organes.

Souvent elles s'associent entre elles de multiples façons.

Les unes par exemple frappent les tissus cutanés : certains psoriasis, ichtyose, fossette coccygienne, etc... ; d'autres frappent le sang, par exemple l'hémophilie ; d'autres encore les muscles entraînant des hyper ou hypotonies plus ou moins généralisées ; l'appareil dentaire, les organes des sens : surdi-mutité, cataracte congénitale ; le système nerveux : chorée, épilepsie, perversions ; les différents viscères : cardiopathies congénitales, brachyoesophage, maladie polykystique, inversions viscérales, etc...

Nous partageons pourtant l'opinion de Géoffroy Saint-Hilaire, l'un des premiers et des plus grands parmi les fondateurs de la tératologie humaine, lorsqu'il s'exprime ainsi : " Un fait qui m'avait toujours paru fort extraordinaire, dont j'ai longtemps voulu douter et que j'avais décidément rapporté sans le comprendre ; c'est l'importance et la prédominance du système osseux sur tous les autres ".

Ce sont ces dysplasies du système osseux que nous nous proposerons de classer maintenant.

G. Saint-Hilaire nous apprend qu'avant lui **Bonnet** et **Blumenbach** divisaient les monstres en quatre classes " les uns pour posséder en organisation plus qu'à l'ordinaire, les autres comme

étant restés en deçà ; ceux-ci pour des altérations dans la structure des parties et ceux-là pour connexions interverties ".

Buffon supprimait la dernière classe et **M. Meckel** ajoutait la classe des hermaphrodites.

Tréviranus n'admet que deux classes " les monstres dont les organes pêchent par leur quantité... Ceux où ces organes pêchent par leur qualité ".

Chaussier range les monstruosités relativement à la grandeur, au nombre, à l'absence, aux connexions, à la soudure, à la consistance et à la couleur des parties.

Plus tard, **Abelon et Chaussier** subdivisent dans le dictionnaire des sciences médicales les monstres par excès " Suivant qu'ils sont formés par un ou plusieurs foetus ", et les monstres par défaut " suivant que ceux-ci sont considérés relativement ou à la proportion et au volume de leurs parties, ou à la situation respective de celles-ci, ou dans ce qui en constitue primitivement l'essence ".

— **G. Saint-Hilaire** divisait, comme le rappelle P. Palmieri, les malformations congénitales en quatre divisions primaires :

1. — **Les Hémimétries** ou anomalies simples comprenant des variétés organiques et des vices de conformation ;

2. — **Les Hétérotaxis** ;

3. — **Les Hermaphrodismes** ;

4. — **Les Monstruosités.** Celles-ci en deux groupes :

a) **Les Unitaires**

Subdivisés eux-mêmes en :

Autosites. - Individus capables de se suffire par leurs propres organes.

C'est dans cet ordre que se rangent les **ectroméliens.**

Omphalosites. - Monstres dont la vie dépend de leur intercommunication avec leur mère. Vie naturellement rompue dès que l'est le cordon.

Parasites.

b) **Les Composés.**

Subdivisés en Autositaires et en Parasitaires.

Nous ne retiendrons pas cette classification historique basée sur le degré de l'anomalie et séparant dans des groupes différents des malformations qui, évidemment, ne sont que des stades très voisins d'un même processus initial, par exemple les Ectromélies et les Ectrodactylies.

Nous nous en tiendrons aux classifications anatomo-cliniques adoptées par presque tous les auteurs de ces quelques trente dernières années.

— **Avec Potel,** nous classerons les malformations congénitales des membres en deux groupes : les" dystrophies osseuses systématisées ", et les " dystrophies osseuses localisées ".

A. — **Dans le premier groupe,** c'est-à-dire les anomalies " atteignant en même temps toutes les pièces du squelette qui se développent et s'accroissent suivant un même processus " entrent:

a) " **Les troubles de l'ossification enchondrale** "

Achondroplasie ;

Pléonostose familiale, (maladie de Léri) ;

Allongement congénital des os des membres.

b) " **Les altérations de l'ossification périostale** ".

c) " **Les altérations de l'ossification des os membraneux** ".

B. — **Dans le second groupe** entrent :

a) " **Les troubles de l'évolution des rudiments squelettiques** ", que Salmon range en cinq sous-groupes :

Brachymélie ;

Micromélie ;

Ectromélie ;

Sous-groupes complexes, comprenant des rudiments osseux, modifiés et inqualifiables.

— **M. Fèvre,** et avec lui beaucoup d'autres auteurs classent plus simplement **ces malformations** en :

Malformations par défaut :

Aplasie : absence totale ou partielle d'un membre ou d'un segment de membre.

Atrophie.

Malformations par excès :

Hypertrophie en nombre ou en dimension.

Malformation par dispositions anormales, par dystrophie ou par dysplasie.

— **L. Ombrédanne et P. Mathieu** divisent les Aplasies des membres en trois classes :

Ectromélie. - Absence plus ou moins complète des segments terminaux et proximaux du membre. Elle comprend plusieurs degrés, depuis l'absence de main jusqu'à l'absence d'un, deux, trois ou quatre membres.

L'ectromélie peut être transverse portant sur toute l'épaisseur du membre et comportant l'aplasie complète d'un segment terminal à partir d'un point déterminé et variable.

L'ectromélie peut être longitudinale : absence totale d'un des deux os de la jambe ou de l'avant-bras.

L'ectrodactylie : absence d'un ou plusieurs doigts ou orteils.

Phocomélie. - Aplasie partielle ou totale du segment proximal, le segment distal étant conservé dans un état plus ou moins normal d'ailleurs.

Hémimélie. - Aplasie du segment terminal, le segment proximal est normal ou à peu près.

L'hémimélie peut être transverse : c'est le pendant de l'ectromélie transverse, mais ici l'aplasie est partielle.

L'hémimélie peut être longitudinale : elle comprend l'absence d'un " rayon ", c'est-à-dire d'un ensemble formé par l'un des os de l'avant-bras ou de la jambe, et une partie du poignet et de la main, ou bien du pied et d'une partie du tarse.

A cela Potel ajoute :

L'ectrokéirie : atrophie du carpe, le reste du bras étant normal.

L'ectropodie : atrophie du pied, la jambe étant normale.

— **Le Professeur Mauclaire** établissait en 1929, une classification des malformations des membres de la façon suivante :

1. **Mélomélie** : augmentation du nombre des membres ;
2. **Polydactylie** : augmentation du nombre des doigts ;

3. Symélie ; union des membres inférieurs ; Syndactylie

4. Ectromélie ;

5. Ectrodactylie : absence de un ou plusieurs doigts ;

6. Phocomélie ;

7. Hémimélie : le segment radiculaire est normal. Les segments moyen et distal sont atrophiés.

Peut être :

Transversale ;

Latérale (ce que d'autres auteurs nomment longitudinale).

Elle **coexiste** avec des lésions médullaires concomitantes.

8. Astréphomélie et Dystréphomélie : troubles de la torsion normale des os.

9. Clinomélie : " Déviation latérale ou antéro-postérieure des membres.

10. Micromélie : réduction d'un membre ou d'un segment de membre ;

11. Mégalomélie : accroissement exagéré d'un membre ou d'un segment de membre. Porte le plus souvent sur les membres inférieurs.

12. Hypertrophies congénitales : Gigantisme, macrodactylie, macropodie, " Eléphantiasis congénitaux ", tumeurs.

13. Malformations cartilagineuses ;

14. Malformations osseuses : hypertrophies, hypotrophies ; ramolissements, etc...

15. Malformations articulaires ;

16. Asymétries du corps totale ou d'un segment.

Nous avons cru bon d'indiquer quelques-unes parmi les nombreuses classifications adoptées par les différents auteurs afin de montrer dès le premier chapitre la complexité de la question qui fait l'objet de ce travail.

Les recherches nombreuses se sont poursuivies durant des années et des années, mais à chaque pas, des opinions souvent divergentes, parfois contraires se sont heurtées. Dans chaque page de cette étude nous aurons ainsi la preuve de l'infinie complexité des malformations congénitales ; complexité qui est à son maximum dans l'étude de la pathogénie où aucune théorie n'a su

s'imposer encore d'une façon définitive devant la foule des autres.

Nous terminerons ce premier chapitre par **quelques statistiques :**

J.-A. Pires de Lima enregistre sur 147 cas d'anomalies congénitales des membres, les chiffres suivants :

97 Polydactylies ;
50 Atrophies congénitales des membres.

Sur ces 50 derniers cas il trouve :

32 cas chez des hommes, soit 68,1 % ;
15 cas chez des femmes, soit 31,9 % ;
3 cas chez des sujets de sexe indéterminé.

Signalons que ces cinquante cas comprenaient des Ectromélies, Phocomélies, Hémimélies, Ectrodactylies, Brachydactylies, Syndactylies.

Ils se répartissaient topographiquement ainsi :

12 cas sur un membre supérieur gauche ;
11 cas sur deux membres supérieurs ;
8 cas sur quatre membres ;
5 cas sur un membre supérieur droit ;
2 cas sur un membre inférieur droit ;
3 cas sur un membre supérieur et inférieur gauches ;
2 cas sur les deux membres gauches ;
2 cas sur un membre inférieur gauche ;
2 cas sur les membres supérieurs et inférieurs ;
1 cas sur un siège indéterminé.

Remarquons la prédominance du siège sur les membres supérieurs et sur les membres gauches.

M. Mauclaire dans un article paru en 1929 indique que **Puech** admet **" Sur 100.000 naissances, 454 hématérics** ou monstruosités unitaires ; **2 monstruosités doubles ".**

Que d'après Rosenfeld, les malformations congénitales touchent plus fréquemment les filles que les garçons.

Au point de vue anatomo-topographique les atteints se répartissent ainsi :

45 % sur le tronc ;
45 % sur membres inférieurs ;
3 % sur les membres supérieurs ;
2 % sur le cou.

CHAPITRE II.

I. — Rappel embryologique

Il nous a paru utile de rappeler en quelques lignes les grandes lignes de l'embryologie des membres d'après **M. Potel.**

C'est vers la troisième semaine de la vie intra-utérine, que de chaque côté du corps de l'embryon, la somatopleure forme un épaississement qui donnera deux bourgeons, ébauche des futurs membres.

A la quatrième semaine un sillon sépare le renflement en forme de palette de la future main ou du pied, du reste du membre (partie rhizomélique). **M. Favre** pense que l'arrêt de développement à la troisième semaine entraîne l'ectromélie. D'autre part que si le sillon n'apparaît pas à la quatrième semaine, l'extrémité distale manquera, entrainant l'hémimélie.

A la cinquième semaine un nouveau sillon sépare la portion rhizomélique en deux : bras ou cuisse d'une part, avant-bras ou jambe d'autre part. A la même époque, sur la palette terminale apparaît en haut un bourgeon du futur pouce ou gros orteil, en bas un bourgeon du cinquième doigt puis celui du médius.

Secondairement se formeront de chaque côté de celui-ci deux autres bourgeons pour les IIme et IVme doigts.

(Ce qui explique d'ailleurs les syndactylies fréquentes des IIIme et IVme et des IIme et IIIme doigts).

Toutes ces ébauches sont réunies par une membrane interdigitale dont ils se séparent ensuite. (En s'accroissant plus vite que la membrane d'après Kirmisson).

Au cours du deuxième mois, apparaissent des ilots cartilagineux réunis par une " bande articulaire ", ébauche de futurs os.

Dans le cours de la dixième semaine, la bande se brise, les îlots se séparent les uns des autres, ainsi naissent les futures articulations.

Dans le courant du troisième mois, les membres qui depuis le début demeuraient dans un plan identique et vertical subissent une rotation de 90 % en sens inverse des membres supérieurs aux membres inférieurs. Le pouce devient externe, le sommet de l'angle du coude devient postérieur. Le gros orteil devient interne, le sommet de l'angle du genou devient antérieur.

Remarquons avec **Kirmisson** qu'à la sixième semaine " on note qu'il y a tendance au groupement des doigts en trois séries ; les deux sillons qui séparent l'annulaire du médius et l'index du pouce étant plus profonds que les autres ".

Qu'à la septième semaine " la palette palmaire est séparée du reste du membre par un rétrécissement qui est l'indice du carpe ".

II. — Etio-pathogénie

HISTORIQUE

Les premières recherches sur la nature des malformations remontent à **Hippocrate.** Celui-ci disait en effet dans son traité **" De la nature de l'enfant "** : " Les enfants deviennent estropiés de cette manière, quand, dans la matrice, il y a étroitesse à la partie ou en effet s'est produit l'estropiement. Il est évident que le corps se mouvant en lieu étroit, soit estropié en cette partie. C'est ainsi que les arbres qui dans la terre n'ont pas assez d'espace ou sont génés par une pierre ou toute autre chose, deviennent tordus en grandissant ou bien gros en un point et petits en un autre. L'enfant en éprouvera autant lorsque, dans la matrice, une partie est relativement trop étroite pour la partie correspondante de l'enfant ".

C'est donc au fond la **théorie de la compression amniotique** qu'énonce **Hippocarte.** Théorie qui devait avoir de très nombreux partisans bien des siècles plus tard.

Pour les peuples d'Athènes et de Rome les monstruosités humaines étaient l'oeuvre de divinités maléfiques. Pour conjurer la colère des dieux mauvais, le peuple accourait dans les temples priant et offrant des présents.

Avec le Moyen-Age on entre dans ce que Géoffroy Saint-Hilaire appelait la " phase fabuleuse " ; la colère divine, la puissance du démon, l'intervention des sorciers, des possédés sont invoqués

pour expliquer la naissance d'êtres difformes qu'on croit souvent être le produit de l'accouplement d'un animal avec un être humain.

On s'écartait avec effroi de ces malheureuses créatures car, la naissance d'un monstre faisait présager une catastrophe, une guerre, un incendie, une maladie, une famine.

Ambroise Paré avait une théorie bien proche de celle d'Hippocrate puisqu'il disait, comme le rapporte M. Rieunau :

" Il se fait des monstres par angustie du corps de la matrice, de même que la plante naissant de terre, trouvant une pierre ou tout autre chose solide à l'endroit où elle vient, devient tordue, grossissant en une partie, devenant grêle en une autre ; de même que les enfants qui sortent de leur mère monstrueux et difformes ".

Il rapporte l'observation suivante qui date ainsi du XVIe siècle.

" L'an 1573, je vis à Paris, à la porte Saint-André-des-Arts, un enfant monstrueux âgé de neuf ans, natif de Papeville, village à trois lieues de Guise, qui n'avait que deux doigts à la main droite ; le bras était assez bien conformé depuis l'épaule jusqu'au coude, mais depuis le coude jusqu'aux deux doigts, était fort difforme. Il était sans jambes. Toutefois lui sortait hors de la fesse droite une figure incomplète d'un pied, apparence de quatre orteils ; de l'autre fesse, il en sortait du milieu deux doigts ".

En 1698, Goeller publie un cas d'absence du cubitus avec existence unique du pouce, de son métacarpien et d'un seul os du carpe.

P. Palmieri donne les deux observations suivantes :

En 1733, J.-L. Petit, rapporte le cas d'un garçon nouveau-né présentant une absence des deux os de l'avant-bras avec double main bote radiale.

En 1740, Albretch, rapporte le cas d'un garçon de quinze mois présentant une absence des avant-bras et des jambes, les bras et les cuisses existaient seuls sous forme de moignons, terminés par " une ou deux petites excroissances... qui pourvues de muscles et mobiles à volonté représentaient des doigts rudimentaires ". La mère attribuait ces malformations à la vision qu'elle avait eu pendant sa grossesse de statues mutilées.

En 1595, Weinrich invoquait une étroitesse de la matrice et des

lésions des membranes pour expliquer les malformations congénitales.

Mais, déjà, les auteurs étudiant ces bizarres malformations avaient essayé d'en trouver les causes et d'expliquer le processus de déformation.

Winslow émettait l'hypothèse que " Les monstruosités étaient préformées et se développaient sur des germes primitivement anormaux, c'est-à-dire primitivement monstrueux ". C'était admettre la théorie de la préexistance des germes et de germes malades.

Cette hypothèse était partagée par Wolf, Haller, Régis.

Lèmery pensait au contraire que les monstruosités étaient la conséquence d'anomalies, de troubles dans le développement d'un germe primitivement normal.

Meckel montra ensuite que la " monstruosité répondait à un arrêt de développement à un moment donné de l'évolution embryonnaire ".

Mais, c'est à E. Géoffroy Saint-Hilaire et à son fils Isidore que revient l'honneur d'avoir créé la " Tératologie humaine et comparée ".

L'Epigénèse serait lié, pour ces auteurs à un " plan de composition des animaux " le développement tendrait à réaliser le plan prévu d'avance.

Ils n'admettent pas la théorie de la préexistance des germes, pourtant et estiment qu'il n'y a dans les monstruosités " qu'une intervention de lésions extérieures et accidentelles ".

Influence donc du milieu qui dérègle le développement du plan de composition.

C'est d'ailleurs l'opinion manifestée par **Virey** quand il dit :

" Les germes des animaux et des végétaux sont émanés purs et réguliers de la main du Créateur, c'est-à-dire que toutes difformités ou monstruosités sont subséquentes et résultent de divers chocs ou de dérangements, ou de l'inégale nutrition... de ces mêmes germes ".

En ce début du XIXe siècle la croyance populaire sur le rôle pathogénique malfaisant des émotions, des impressions, des visions, d'objets hideux, était encore bien vivace. G. Saint-Hilaire l'évoque en disant que la mère d'un être difforme n'a de cesse

qu'elle n'est trouvé elle-même la cause de son malheur et de n'avoir trouvé celle-ci dans un fait passé durant sa grossesse. " Ainsi, Joséphine sait à n'en point douter ou croit savoir que les traits hideux d'un mendiant, remarqués par elle vers le huitième mois de sa grossesse, auront causé en elle une préoccupation capable d'avoir tout d'un coup métamorphosé l'enfant qui s'organisait dans son sein ".

L'invraisemblance d'une telle opinion n'est pas à discuter, mais c'est très finement que l'auteur évoque ce qui devrait se passer chez une jeune fille timide et séduite, en proie au remords et à l'anxiété alors que, dit-il : " le bourgeon en développement sur cette tige qui se flétrit ne s'en ressent en aucune façon : tout au contraire, ces excitations n'en favorisent que mieux la production ".

Nous verrons un peu plus loin avec quelle ingéniosité G. Saint-Hilaire expliquait l'influence des émotions, des fatigues, des chocs, des maladies de l'embryon sur la nutrition de celui-ci et sur son mauvais développement.

Rappelons qu'il admettait pourtant le rôle de la mauvaise qualité du germe spermatozoïde ou ovule, et de certaines conditions physico-chimiques défavorables, difficiles à préciser. Le rôle des brides et adhérences que l'on fait entrer actuellement dans le cadre de la maladie amniotique, l'auteur ne l'ignorait pas non plus.

Voici un exemple concret qu'il donne de sa **théorie de l'influence de l'émotion** sur **la nutrition foetale.**

" A la suite d'une violente émotion, une femme accoucha sept mois et trois jours plus tard d'un enfant effectivement âgé de sept à huit mois et monstrueux.

L'émotion aurait chassé le sang " vers sa source ", rupture des " membranes recouvrant et reliant les vaisseaux du placenta ", compression de la matrice sur le " noyau " foetal, adhérences entre celui-ci et les enveloppes.

Puis, l'émotion terminée, le sang revient, les eaux se reforment, les membranes se reconstituent et les adhérences qui subsistent ne feront que se renforcer, " dès ce moment la monstruosité commence ".

Pour G. Saint-Hilaire, enfin " toute monstruosité est une oeuvre, sinon régulière, faite pourtant suivant les règles... il y a

monstruosité, mais non pas pour cela dérogation aux lois ordinaires... c'est toujours l'action des mêmes causes, (qui donne l'enfant normal ou le monstre) mais une action qu'une ordonnée nouvelle, le concours d'une autre excitation, fait valoir fort différemment. C'est pour une opération d'arithmétique l'addition d'un chiffre, dont l'intervention modifie le caractère des chiffres déjà posés. "

Chez l'homme monstrueux enfin " la succession des développements, rend de plus en plus intolérable l'action de la cause perturbatrice ".

PERIODE MODERNE

Après cette première phase faite toute d'hypothèses nous entrons depuis les remarquables travaux de E. Géoffroy Saint-Hilaire et son fils Isidore, dans ce que M. Mauclaire appelle la période " Scientifique et embryologique " qu'illustrent de nombreuses recherches dont nous citons au passage les noms de Baer, Ratke, Bischoff, Coste, Lebert, Cruveilher, Jules Guérin, Paul Broca, Taruffi, Lannelongue, Mathias-Duval, Schwalbe.

En 1817, Béclard et Jules Guérin émettent la théorie de l'influence de lésions du système nerveux sur la production des malformations.

En 1832, Montgoméry, pense que des brides amniotiques pseudo-membraneuses causent un étranglement mécanique en s'enroulant autour des segments de membres.

Cette théorie est reprise par **Béraud en 1861.**

En 1867, c'est la **théorie de la maladie acquise, de l'Ainhum** analogue à celui frappant les sujets noirs, qui commencerait par les orteils pour finir par de véritables amputations ; théorie de **Da Sylva** reprise d'ailleurs en **1901 par Roussaud.**

Il est encore à noter la **théorie de Kirmisson** suivant laquelle une ostéomyélite intra-utérine frapperait le squelette embryonnaire et causerait les déformations observées. Ce même auteur admettait aussi la présence de brides amniotiques.

C'est, **en 1876, Duplay** qui établit une distinction entre les troubles produits par des agents de mutilation (exemples : les brides, adhérences amniotiques) et ceux produits durant l'évolution normale d'un membre ; distinction capitale s'il en fut.

Il nous semble utile de noter à ce propos que dans les malformations congénitales des membres, dont nous étudions la pathogénie dans ce travail, nous entendons celles où l'on ne retrouve à l'examen nulle trace de ce qu'actuellemet on appelle la " maladie ulcéreuse " ou " amniotique ", telle que sillons congénitaux, stigmates, ulcérations qui signent les mutilations en cause dans cette maladie. C'est donc à elle que s'attache la théorie de **Mathias Duval en 1890,** qui admet, et la présence des brides stricturantes et celle d'un aînhum congénital.

En 1904, Bize et Grisel reconnaissent l'existence de lésions nerveuses entraînant des troubles trophiques et corollairement des ulcérations.

Ils admettent aussi la possibilité de l'infection foetale et de compressions amniotiques.

Ainsi dans cette période de 75 ans de recherches, des théories nombreuses et souvent opposées ont été élaborées : théories mécaniques, atrophiques, nerveuses, infectieuses, accidentelles ; mais si à l'époque où elles furent émises elles représentaient les résultats de longues et patientes recherches, il faut avouer qu'aucune n'est pleinement satisfaisante.

C'est d'ailleurs l'opinion **d'Ombredanne,** à qui nous avons emprunté une partie de cet historique et qui refuse de reconnaître dans les brides, un agent de striction suffisamment fort pour être mutilant ; brides dont le trajet n'est d'ailleurs pas circulaire mais spiroïde ce qui diminue évidemment beaucoup leur puissance d'arrêt de la vascularisation.

C'est lui qui évoque pour les mutilations des orteils et des doigts la possibilité d'un traumatisme ou d'une insuffisance congénitale de circulation. Enfin il est difficile d'expliquer la présence de compressions amniotiques dans les cas de phocomélie et d'hémimélies ou ectromélies longitudinales.

C'est donc dans la " Tare originelle " comme dit Ombredanne que nous sommes réduits à chercher l'origine réelle de ces grandes aplasies.

A cette période scientifique devrait toujours, suivant le plan du Professeur Mauclaire, succéder la " **Période expérimentale** ".

De nombreux noms l'illustrèrent aussi ; citons : Dareste, Fol, Varynski, Giacomini, Féré, Hertwig, Charrin et Gley, Rabaud, Brachet, Salmon et bien d'autres encore qui allaient par la mé-

thode expérimentale sur les oeufs ou embryons d'animaux variés, contribuer à éclaircir d'un jour nouveau la question des malformations congénitales.

En quelques lignes nous voulons dans ce travail forcément limité donner, non une vue générale des recherches entreprises, mais une sorte d'instantané des efforts et résultats de quelques grands auteurs.

Pouchet et Chabry furent parmi les premiers auteurs à étudier l'influence tératogénique du milieu où l'oeuf se développe.

Ils élevaient des larves d'oursins dans une eau qu'ils privèrent de chaux, ainsi ils empêchèrent l'apparition et le développement des bras et des spicules calcaires qui devaient former le squelette. Ceci semble démontrer le rôle du milieu physico-chimique intra-utérin.

Roux et Chabrey, détruisaient expérimentalement certaines parties de l'ovule au moment de sa segmentation et obtenaient ainsi des arrêts de développement et des monstruosités.

Féré expose des oeufs de poule à des vapeurs de chloroforme, d'essence, d'absinthe, il leur injecte de la morphine, du nitrate de plomb et obtient ainsi des monstruosités. De là à conclure à l'influence des intoxications maternelles ou foetales il n'y a qu'un pas. Mais nous savons que le placenta n'est pas une simple barrière uniformément perméable, mais une barrière vivante qui réagit à certaines causes de façon à se rendre plus ou moins franchissable. Ainsi, le CO_2 traverse facilement le placenta et intoxique le foetus après avoir intoxiqué la mère.

D'autres corps, comme le **Dial,** variété de barbiturique, demandent une action intense, à dose massive, et prolongée pour traverser.

Des germes traversent, comme le Tréponème, d'autres non, comme le B.K. du moins sous ses formes visibles. Enfin, le foetus pompe littéralement à travers le placenta les matériaux qui lui sont nécessaires mais il les dissocie avant de les reconstruire pour les assimiler sous la seule forme qui lui convient. Donc, on ne peut assimiler la position de l'embryon, du foetus des mammifères et de l'homme en particulier, relié au sang maternel par l'intermédiaire d'un organe vivant qui réagira différemment suivant les corps qui se présentent à lui et suivant son état de bonne santé (c'est-à-dire sa suffisance) et son état de maladie

propre (c'est-à-dire son insuffisance) ; on ne peut l'assimiler donc à la position de l'oeuf ou de l'embryon animal soumis à une influence toxique constante et qu'il doit accepter sans grandes possibilités de défense. Ceci pour dire enfin que si les causes toxiques peuvent avoir une influence sur le développement global du foetus, elles peuvent difficilement à elles seules réaliser une dystrophie importante et localisée.

Hertwig, en 1891, expérimentait sur des oeufs de grenouille et d'oursins.

Il plongeait les oeufs de grenouille dans des solutions de chlorure de sodium faiblement concentré à 0,6 %, il obtenait ainsi des animaux **anencéphales ou hémicraniens.**

De même il soumettait les oeufs d'oursins à une solution faible de sulfate de quinine puis il les replaçait dans l'eau de mer pure, il obtenait ainsi une régression du premier fuseau chromatique normal, puis une division pluripolaire anormale.

Il pouvait donc conclure que les changements, somme toute peu importants, dans la constitution chimique du sang maternel pouvaient amener la formation de monstruosités. Nous avons dit déjà que l'oeuf d'oursin dans l'eau ne pouvait pas être entièrement assimilé à l'embryon humain protégé par son placenta sain.

Herbst, en 1893, employa des solutions de sels divers de poids moléculaires variés, il obtenait ainsi en élevant des plutens, des monstres différents suivant l'intensité du poids moléculaire de l'acide employé.

Dareste en provoquant des percussions, des secousses, en faisant agir des températures différentes, en vernissant la coquille pendant le couvage et entre la ponte et l'incubation, entraînait des arrêts de développement de **l'amnios** et ainsi des malformations dans le développement de certaines parties de l'embryon : Spina bifida, coeur double, etc...

Koelliker, lui, maintient des oeufs couvés artificiellement dans un milieu privé d'air et remarque un défaut de développement des vaisseaux et des malformations congénitales.

" Tout ce qui apportera un changement dans la constitution moléculaire de l'oeuf et dans le milieu où il évolue, tout cela pourra amener la production d'anomalies ou de monstruosités ", conclut-il en étendant ainsi à l'homme les démonstrations qu'il venait de faire chez l'animal.

Fol et Varinsky, en 1883, produisirent une inversion viscérale complète chez l'oeuf de poule en le chauffant.

Driesch porta à 30 degrès des larves de sploereclinus granularis et obtint ainsi des monstres qui vivaient environ une semaine, qui présentaient une invagination renversée et qu'il nomma " exogastrulas ".

Gley et Charrin injectent plusieurs poisons microbiens à des lapins et cobayes et obtiennent des dystrophies variées.

L'analyse de ces diverses expériences nous amène à penser avec Mlle Snégaroff, que chacune des causes déclenchées expérimentalement ou dans la nature chaque groupe d'agents causals : infectieux, toxique, mécanique, traumatique, doit entraîner dans l'organisme sur lequel ils agissent, des réactions spécifiques d'une part du groupe même et d'autre part à l'intérieur de ce groupe, des réactions spécifiques à chaque agent causal.

Ceci rejoint cette opinion du Professeur Delage suivant laquelle " le déterminisme de la multiplication de certaines cellules peut résider en dehors et non dans la constitution de leur cytoplasme ou de leur noyau ". (1)

Nous ne répèterons pas pour terminer cette brève étude des recherches expérimentales sur la production des monstruosités les arguments que nous avons dèjà exposés plus haut. Si chacune de ces expériences constitue une preuve réelle de l'influence de conditions extérieures au foetus ou à l'oeuf dans la production des malformations congénitales, il est par contre des exemples nombreux d'une grossesse absolument normale, où aucun trouble cliniquement décelable ne fut observé et où l'enfant né présentait pourtant d'importantes dysplasies osseuses ou autres ; il est des cas aussi nombreux où, en dehors d'une transmission héréditaire assez évidente, la mère des individus atteints n'a présenté aucune maladie, n'a reçu aucun traumatisme, n'a pas été intoxiquée, aussi faut-il se garder de systématiser et de ne pas ériger en dogme une série de cas qui ne peuvent être que particuliers..

" Il s'est introduit à cet égard en tératologie, dit Rabaud, une exagération manifeste qui est devenue, pour certains esprits l'expression de la vérité absolue ".

(1) H. Snégaroff. Thèse Paris 1937.

Mais, cette vérité où est-elle, où est le primum movens des malformations congénitales ? Car, il y a bien eu au départ une cause déclenchante qui, dans les malformations transmises héréditairement, a constitué le premier anneau de la chaîne des dysplasies ; il y a bien eu une cause déchaînante dans ces cas où la malformation ne dépassant pas l'espace d'une génération, disparait ensuite sans laisser de traces.

A une troisième période des recherches, qui bénéficia des nombreuses expériences précédemment énumérées, nous demanderons une réponse à cette question essentielle.

ETUDE DES DIFFERENTES THEORIES PATHOGENIQUES

Nous voudrions tout d'abord évoquer la **théorie selon laquelle des lésions du système nerveux embryonnaire** seraient la cause de malformations secondaires. Or, nous pouvons admettre que l'origine des malformations remonte à une période de la vie intra-utérine où le système nerveux est encore en pleine voie de développement et semble être sans rapport avec les parties périphériques qui nous intéressent ici, et de plus, n'avoir que des fonctions réduites pour ne pas dire nulles sur le développement des os des membres.

Mieux, on a soutenu, et les vérifications anatomiques l'ont confirmé, que les grandes aplasies des membres, ont, au contraire, une influence sur le développement du système nerveux, causent des réactions de dégénérescence dans les segments médullaires auxquels elles correspondent et sur les nerfs périphériques qui en émanent. Ceci était, d'ailleurs, l'opinion de Dareste.

Il n'y a d'ailleurs pas que le système nerveux pour être ainsi influencé, mais tous les tissus musculaires, vasculaires, cellulaires, sont soumis à l'influence de la dysplasie osseuse et s'adaptent à la formation nouvelle de ce squelette humain. Nous retrouverons ceci quand nous parlerons des étonnantes facultés d'adaptation des sujets mal formés.

Dareste, à la suite de ses expériences, en était arrivé à admettre la théorie mécanique par compression de l'amnios qui subissant des arrêts dans son développement se collerait sur le corps de l'embryon ; celui-ci butant contre cet obstacle subit des pres-

sions plus ou moins accentuées suivant les régions, de ces freins imposés localement à son développement, résultent des ectromélies ou des hémimélies, suivant l'âge et l'intensité de la pression amniotique.

Cette théorie n'est d'ailleurs qu'une parmi le grand problème qui oppose les partisans des lésions traumatiques, par compression ou par toute autre action, portant sur les annexes de l'embryon, sur l'utérus ou sur l'organisme maternel, donc primum movens hors de l'embryon, et ceux qui le voient dans l'oeuf lui-même.

A ce propos, il nous paraît bon de rappeler avec **Potel** quelques idées simples sur **l'Histogénèse** des rudiments squelettiques chez les ectroméliens. Suivant l'auteur :

Tantôt le moignon se compose de cordons fibreux ou de nodules cartilagineux, issus du tissu conjonctif.

Tantôt l'ossification se fait non plus enchondrale ou périostique comme dans l'os normal, mais suivant des modalités anormales et variées, dont les principales sont d'après **Salmon.**

1° Accroissement inégal des ébauches squelettiques, " plus de corrélation entre le développement enchondral et celui de l'ossification périostique ".

2° Troubles pendant l'ostéogénèse et intéressant la " différenciation des tissus pré-squelettiques ".

3° Troubles portant à la fois sur la croissance et sur la différenciation.

4° " Répartition anormale des centres de différenciation de l'ébauche primitive ". Par exemple : Soudures anormales, noyaux aberrants, etc...

L'opinion de Salmon est d'ailleurs, comme le rapporte J. Gourdon, que le point de départ des grandes aplasies des segments de membres réside dans un trouble de l'ostéogénèse qui dévie l'ébauche du membre " dans ses différenciations et dans sa croissance ".

C'est pour cela qu'on trouve tous les stades, depuis le simple tractus fibreux jusqu'au noyau osseux véritable et même jusqu'à l'os plus ou moins anormalement constitué, davantage dans ses dimensions d'ailleurs que dans sa morphologie.

Tout ceci explique, ce que nous constaterons plus loin, l'adaptation naturelle des autres tissus autour du tissu osseux, ceci

avant que l'enfant malformé ait eu le temps d'utiliser véritablement son moignon.

C'est une nouvelle preuve de l'origine embryonnaire et non amniotique des malformations congénitales.

Pour E. Rabaud, en 1914, les ectromélies sont un cas d'hétéromorphose. " La production d'organes d'une certaine nature histologique à la place occupée chez l'ascendant par un organe d'une autre nature histologique ".

L'auteur cite à l'appui l'expérience d'Herbst en 1900 portant " régénération chez un crabe d'un appendice antenniforme à la place d'un oeil ".

Et celle de L. Blanc en 1892 portant la formation de poils sur la cornée d'un veau.

Dans le cas de l'homme, primitivement, d'un tissu conjonctif embryonnaire nait un " moule cartilagineux " puis enfin du tissu osseux.

Or, les variations histogéniques font qu'on peut recontrer du tissu fibreux ou du fibro-cartilage à la place de l'os, ces formations occupent, soit la place exacte de l'os absent soit des positions variables qui donnent des formes ne rappelant l'os normal que de très loin.

Ainsi, suivant E. Rabaud :

1° Il se forme parfois un bloc correspondant au radius et au cubitus ; ou bien l'histogénèse anormale aboutit à un squelette relativement court, soit pour un membre entier, soit pour un segment de membre ".

Enfin, l'os normal peut ne plus être représenté que par un tractus fibreux peu solide entraînant des pieds bots ou des mains botes congénitales.

Il y a donc un **arrêt de développement** ou plutôt un **ralentissement de développement.** Ce fait, comme le rappelle **Rabaud,** n'est pas le propre de l'homme pathologique ; normalement on constate chez certains animaux un arrêt dans la croissance de certains organes. C'est ainsi que **Baumann** a montré que chez les couleuvres, les ébauches pulmonaires droites et gauches se développent ensemble ; puis, à un moment donné, celle de gauche cesse de s'accroître mais continue à se différencier et acquiert la morphologie histologique complète, identique à celle du poumon droit. **Rabaud** conclue que l'arrêt de croissance est un

" processus **quantitatif** se produisant indépendamment de la **différenciation** ".

Souvent, pourtant, c'est seulement un ralentissement de croissance qui se produit, la croissance continue, mais en veilleuse, comme dit Rabaud, et aboutit à des productions semblables en structures aux formations normales, mais dont toutes les dimensions sont réduites.

Quant à la cause de cet arrêt de développement, il faut pour beaucoup d'auteurs la chercher dans l'hérédité. Encore faut-il ensuite trouver le primum movens qui aura déclenché cette tare héréditaire. " L'hérédité, par elle-même, dit Rabaud, ne se confond pas avec un facteur déterminant, elle n'est pas ce facteur, et il reste toujours à retrouver la cause originelle ".

Ceci nous amène à établir une sorte de résumé des différentes causes actuellement envisagées par les auteurs, dans l'étiologie des malformations congénitales et à passer en revue les théories différentes qu'ils ont émises.

Avec M. Mauclaire, nous classerons sous trois chefs principaux les causes pathogéniques des malformations congénitales.

1° " Causes indépendantes de l'embryon et de ses annexes ".

2° " Causes dépendantes de l'embryon ".

3° " Causes dans des lésions des annexes du foetus ".

A. — LESIONS DES ANNEXES FOETALES

Nous ne nous étendrons pas ici sur le chapitre que nous croyons devoir rattacher à la maladie amniotique et nous ne rappellerons pas les différentes théories précédemment énumérées, tant mécaniques qu'infectieuses et leurs résultats, dans les modifications des eaux, la formation des adhérences, des brides, des ulcérations, les malformations du cordon. Leur origine est signée, à l'examen attentif du nouveau-né malformé, par la présence de brides, de sillons, de stigmates, d'ulcérations cutanées.

Nous insisterons seulement avec **Potel sur ce fait** que chez les **batraciens anamniotes** on retrouve ces malformations, soit par excès, soit par défaut, et qu'il n'y a pas là de lésions amniotiques à mettre en cause ; **sur cet autre fait,** que dans les cas de malformations d'origine amniotique les pièces osseuses ont

une ostéogénèse normale, qu'elles sont " histologiquement conformées et disposées comme dans un membre sain ".

Nous ferons donc nôtre la conclusion de Potel : " Les altérations d'origine amniotiques sont exceptionnelles. Elles ont toujours le caractère de lésions cicatricielles ".

B. — CAUSES INDEPENDANTES DE L'EMBRYON ET DE SES ANNEXES

Dans ce chapitre vont évidemment rentrer des causes diverses qui ont été trouvées par de nombreux auteurs, le plus souvent à l'appui de vérifications cliniques ou expérimentales, et, qui peuvent chacune avoir une influence propre dans la génèse des malformations congénitales, mais dont aucune n'est pleinement satisfaisante parce qu'aucune n'explique clairement la pathogénie de la production tératologique et aussi parce qu'on ne peut considérer chacune d'elle indépendemment des causes envisagées dans le paragraphe suivant, qui sont essentiellement résumées dans **l'hérédité propre de l'embryon.**

Comme le dit A. Feil, " Une cause pathologique agit sur la croissance de l'os, sur l'ostéogénèse ". Quelle est cette cause ?

a) Imagination, émotion intense de la mère, ceci ne peut pas de nos jours entrer en jeu. Nous avons vu déjà le rôle qu'on lui attribuait jadis.

b) Traumatisme utérin. — L'influence du traumatisme violent et de courte durée est, croyons-nous à rejeter en ce qui nous occupe ; c'est d'ailleurs l'opinion de **A. Feil** qui pense que ce traumatisme devait avoir lieu dans les trois premiers mois, car, plus tard, le foetus serait complètement développé et résisterait mieux. Or, pendant ces trois mois, l'utérus est relativement bien protégé par la symphyse pelvienne et un choc, même violent a peu de chances de causer des troubles du développement.

Par contre, un traumatisme à action lente, répétée, progressive, pourrait jouer un rôle, c'est du moins ce qu'on pensait à une époque où les corsets étroits, à armatures métalliques, et portés trop serrés, étaient à la mode.

Il est plus probable que les conséquences en seraient des contractions utérines et l'expulsion du foetus.

c) L'étude des traumatismes nous amène à envisager maintenant l'importante question du rôle des **tentatives d'avortements** dans l'étiologie des malformations congénitales.

G. Saint-Hilaire lui-même avait déjà signalé l'importance de la question. **A. Feil** et surtout **Madame Nageotte Wilbouchewitch** en 1917, l'étudièrent.

Le résumé de cette théorie est qu'un oeuf soumis à une action en vue de le faire expulser et qui y résiste, peut donner naissance à un enfant sain mais présentant des anomalies osseuses ou autres. Il faut donc une cause précoce, peu intense, répétée, agissant indistinctement sur l'embryon en provoquant des troubles circulatoires, des troubles par infection ou par intoxication.

Mme Nageotte Wilbouchewitch rapporte, entre autres, deux observations à l'appui de ceci :

1° **Celle d'une enfant atteinte de malformations congénitales multiples :** Elévation de l'épaule droite, ébauche de mains botes, anomalies de longueur des doigts, malformations dentaires, fibro-chondromes branchiaux, fibro-lipomes et angiomes ; ses parents étaient en bonne santé, un frère, en bonne santé, de même l'enfant, elle avait en outre une sérologie négative. L'auteur, se basant sur les données embryologiques se rapportant aux organes malformés, établit que les malformations n'ont pu survenir qu'avant la sixième semaine, or, dans cette période, la mère, par ailleurs en bonne santé aurait tenté de se faire avorter par " divers moyens médicaux ". Puis, ceux-ci ayant échoués, aurait laissé la grossesse s'achever normalement.

2° **Cas d'une idiote** : Parents en bonne santé, quatre frères et soeurs en bonne santé. Enfant très belle au point de vue physique. Mais la mère a " tout " tenté parmi les moyens médicaux pour se faire avorter, dès les premiers jours de sa grossesse.

Nous terminerons en rappelant à titre de curiosité l'observation suivante rapportée par **Géoffroy Saint-Hilaire.**

Une jeune brodeuse vit avec une soeur plus âgée et sévère ; tombant enceinte, elle pense se suicider, puis détruire son enfant. " Dans ce coupable espoir, elle a recours mais sans succès à l'usage fréquent de bains de pieds. Elle imagine ensuite de se faire un corset bardé de buscs épais et nombreux, se l'applique étroitement sur le ventre, et l'y maintient jusqu'au terme de sa grossesse, décidée à tout, même à sa propre mort et à celle de

son enfant, pourvu qu'elle épargne à sa soeur la douleur et la honte de son déshonneur. Ce but de ses désirs elle l'atteint en effet au prix de six mois de douleurs et d'anxiété. Une absence de sa soeur lui permet d'aller passer en secret cinq jours chez une sage-femme, et elle peut, quelques heures avant le retour qu'elle redoutait, revenir dans sa mansarde, sans son enfant, né thlipsencéphale et mort au bout de quelques instants ".

Si heureusement toutes les tentatives d'avortement manqués n'aboutissent pas à un tel résultat, ces quelques exemples sont pourtant propres à faire comprendre le degré de responsabilité auxquels s'exposent de tels parents en essayant d'interrompre artificiellement une grossesse que tout annonce comme normale.

d) A côté des théories traumatiques, nous placerons celle de **Murphy** et **Goldstein** qui ont remarqué que l'action des rayons X, administrés dans un but thérapeutique entraînait chez les enfants ou les foetus ainsi irradiés, trente-cinq fois plus de malformations que chez des foetus normaux. Bien entendu, ici aussi, la dose reçue, le nombre des irradiations, jouent un rôle important.

e) **Les intoxications maternelles** jouent aussi un rôle. **Féré,** injectant de l'alcool à des oeufs de poules obtint des monstruosités ; nous ne rappellerons pas les expériences faites par le même auteur avec des vapeurs de chloroforme, nitrate de plomb, etc...

f) **Les infections variées** qui peuvent frapper la mère et l'embryon au début de la grossesse jouent assurément un rôle. Nous verrons plus loin l'importance attachée actuellement par les auteurs anglo-saxons et les australiens en particulier, à l'influence d'une rubéole de la mère pendant les trois premiers mois de sa grossesse dans la production des malformations en général et des cardio-pathies congénitales en particulier.

L'état d'infection ou d'intoxication des parents au moment de la fécondation a été évoqué par de nombreux auteurs.

Weber, de Genève, comme le rapporte **G. Rieunau,** pense " qu'il s'agissait d'une réaction de l'organisme maternel à l'intoxication foetale, transmise à l'embryon à travers un placenta ayant perdu son rôle d'isolant, entre l'oeuf fécondé et le milieu humoral de la mère ".

g) Bertolotti émet l'idée de l'influence des **glandes à sécrétion interne** de l'embryon.

Les maladies des glandes de la mère et en particulier le diabète et les troubles hypophysaires peuvent avoir aussi un rôle.

h) Les mariages consanguins contribuent à renforcer des tares persistantes et à faire apparaître des caractères récessifs de malformations passées, cette influence quoique externe au foetus sera étudiée dans le paragraphe consacré à l'hérédité.

De même, **l'influence de germes** qui sont primitivement de mauvaise qualité, de spermatozoïdes, d'ovules, malades au moment de la fécondation.

i) La question de la syphilis et du rôle qu'elle joue dans la génèse des malformations congénitales mérite une étude plus étendue par l'importance des controverses qu'elle a soulevées jadis et qu'elle soulève encore actuellement.

De nombreux auteurs parmi lesquels A. et E. Fournier, Gaucher, Sabouraud, Milian, Babonneix, Hutinel voient dans la syphilis la cause primordiale des malformations congénitales.

Fournier dit : " Elle est la cause de malformations, de dispositions morbides spéciales qui ne sont pas moins syphilitiques d'origine, parce qu'en définitive, sans elles, elles n'auraient pas vu le jour ". Elle agit non seulement en temps que poison spécifique mais " en tant que maladie générale et cela par la perturbation profonde qu'elle apporte dans l'organisme, de par la crase humorale qu'elle modifie, de par le tempérament qu'elle affecte, la santé qu'elle altère... Sous une forme dont je ne vois que trop bien les effets, mais dont le mécanisme m'échappe, je retrouve, je reconnais cette même influence d'arrêt de développement, de déchéance, de dystrophie, qui caractérise ailleurs, et de façon si vaine, l'hérédo-syphilis ".

Mlle Snégaroff qui rapporte ces phrases de Fournier pense que l'action dystrophiante du virus syphilitique s'exerce grâce à un intermédiaire qui n'est autre que les humeurs de l'organisme procréateur ; elle s'appuie ainsi sur l'opinion suivante de **Barthélémy :**

" ... Le fait que les troubles qui nous intéressent (c'est-à-dire les dystrophies) ne sont pas propres à l'hérédo-syphilis ; une injection, une intoxication quelconque (Gley et Charrin, A. Fournier), peuvent les produire aussi en tout ou en partie. Il

faut donc que cette communauté étiologique des dystrophies, cette absence causale, soient dues à un élément intermédiaire — touché par l'infection ou l'intoxication, quelle qu'elle soit, mais engendrant la dystrophie — qui imprime un caractère général à ces sortes de troubles. Cet intermédiaire n'est autre que l'appareil endocrinien ".

Il faut alors choisir entre l'action directement infectante de la syphilis, son intervention dans un trouble physico-chimique des humeurs des parents, ou son action sur l'embryon secondaire à un dérèglement du système endocrinien.

L'opinion de nombreux syphiligraphes parmi ceux nommés au début de ce paragraphe c'est que le tréponème a une action sur les cellules sexuelles, sur les gamètres ou sur l'oeuf lui-même à ses différents stades de différenciation. Et, dans ce cas, les malformations vont s'atténuant de la première à la troisième génération.

Une dernière question à poser c'est celle des enfants déformés, nés de parents syphilitiques et ne présentant pas eux-mêmes, de signes cliniques ou sérologiques de syphilis. " C'est là, dit E. Fournier, un sujet dystrophié qui par ses dystrophies paie sa dette à la tare infectieuse de ses ascendants ; mais rien ne démontre qu'il soit entaché de syphilis ".

j) Dans les quelques lignes suivantes nous voulons maintenant évoquer des travaux récents dont les hostilités avaient entravé la diffusion et dont les comptes rendus nous parviennent depuis deux ans.

Depuis 1940, les auteurs anglo-saxons, et en particulier les auteurs australiens ont insisté sur le rôle joué par les maladies infectieuses dans l'étiologie des malformations congénitales. Parmi eux, citons **N.M. Gregg, C. Swan, C.-H. Albaugh, M.-J. Fox et M.-M. Bortin.** Ces auteurs estiment qu'en particulier **une rubéole** survenue dans les premiers mois de la grossesse de la mère a une grande influence sur la production de malformations congénitales, chez l'enfant, malformations frappant en particulier, les yeux et le coeur.

En France : R. Debré, S. Thieffry et J.-J. Alloiteau ont récemment rapporté deux observations qui semblent confirmer cette hypothèse.

La première est celle d'une enfant de cinq mois, née dix

jours avant terme, avec un poids de naissance de 2 kg. 200, qui fut nourrie d'abord au sein. Puis, elle présenta des troubles digestifs persistants. On constata ensuite une lésion cardiaque, une catarracte congénitale, une microcéphalie discrète, un thorax bombé avec cyphose, une touffe de poils sacrés et des masses lipomateuses au niveau des crêtes iliaques. La mère avait un B. W. = (—) et avait été soignée pour rubéole à la fin du premier mois de sa grossesse.

On ne constatait pas, par ailleurs, de mortalité infantile anormale, ni du côté paternel, ni du côté maternel.

La seconde est celle d'une enfant de deux mois présentant une cardiopathie congénitale, sans autre malformation apparente et dont la mère avait présenté une rubéole au deuxième mois de la grossesse.

Nous n'ajouterons rien à ces deux observations, cette théorie de l'influence de la rubéole sur les malformations congénitales est récente ; elle se voit déjà combattue par certains ; le recul du temps permettra avec de nouveaux travaux de juger si elle présente une nouvelle route dans le dédale des étiologies des malformations congénitales.

k) Une dernière opinion enfin nous est donnée par **Katsuji-Kato.** La malformation est une " variété de dystrophie cellulaire préformée d'un groupe de cellules germinales au début de la vie foetale, sous la dépendance d'influences variées ". Cette opinion qui attribue comme étiologie aux malformations congénitales une anomalie dans les cellules germinales, c'est-à-dire dans le princeps même d'où naîtra l'oeuf, puis l'embryon nous amène à considérer maintenant les rapports des dyplasies congénitales avec l'hérédité.

C. — CAUSES DEPENDANT DE L'EMBRYON.

Influence de l'hérédité sur les malformations congénitales.

Etudier l'influence de l'hérédité dans les maladies qui nous occupent revient à poser le problème suivant : Les malformations congénitales des membres sont-elles dues à des causes héréditaires ou à une influence du milieu extérieur, autrement dit, entrent-elles dans le cadre des **maladies péristasiques** uniquement dues à l'influence du milieu extérieur, dans celui des

maladies génotypiques uniquement dues aux facteurs héréditaires, ou encore, sont-elles **mixtes** empruntant leur étiologie à chacune de ces causes ?

Actuellement, deux grandes thèses sont en présence, la **théorie génétique** et la **théorie infectieuse,** dans laquelle la syphilis joue encore un rôle de premier plan. Nous avons envisagé déjà les théories infectieuses. Une troisième théorie, la théorie mécanique a perdu énormément de place et nous l'avons envisagée aussi.

La théorie génétique s'appuyant sur de multiples observations montre que les dysplasies congénitales se transmettent héréditairement de génération en génération, en suivant les **lois de Naudin-Mendel-Galton** selon lesquelles il y a des caractères dominants se transmettant intacts de génération en génération, et des caractères récessifs qui disparaissent pour reparaître aux générations suivantes.

Ceci prouve qu'elles sont liées à des modifications, des anomalies dans les facteurs chromosomiens, dans les gènes, que portent les gamètes. C'est donc une altération primitive du **germen** et non du **soma** comme ce serait le cas si on admettait la théorie infectieuse.

Cette théorie est défendue par Potel qui en donne comme preuves :

1° Le caractère héréditaire de la plupart des malformations et principalement des troubles de l'ostéogénèse ". D'autre part, " l'embryon issu d'un générateur mal formé, porte, en lui-même, la tare susceptible de reproduire l'anomalie paternelle ou maternelle ".

2° L'adaptation anatomique et physiologique des segments de membres anormaux ".

3° C'est l'adaptation aussi des différents tissus de l'organe modifié, c'est-à-dire qu'à une absence d'os correspondent le plus souvent une absence de muscles, vaisseaux, nerfs, etc...

4° Enfin, ces nouveaux caractères anatomiques ainsi liés, ont tendance à être transmis héréditairement aux descendants.

Or, dans la structure d'un germe, interviennent **parfois des variations brusques** qui modifient profondément les caractères des produits, ce sont des mutations qui se transmettraient ensuite héréditairement.

D'autre fois, l'amplitude des **variations peut être lente,** présentant plusieurs degrés morphologiques, elle " dépendrait de l'action des conditions externes, selon l'opinion de **E. Rabaud,** ne serait jamais durable et constituerait la fluctuation ".

Ces anomalies peuvent donc se transmettre d'une façon progressive ou d'une façon régressive. C'est ainsi que **Verneau** rapporte l'exemple d'une famille ectrodactyle dont les grands-parents présentaient une absence d'une phalange unguéale à chaque main et à chaque pied et dont les petits enfants présentaient des absences de plusieurs doigts ou orteils et de plusieurs métacarpiens.

" Tout se passe donc ici, écrit Rabaud, comme s'il s'agissait d'une suite de variations lentes dont chacune correspond à une disposition héréditaire qui est le point de départ de la suivante ".

Dans un **troisième mode de succession des anomalies,** on retrouve alors seulement des " changements dans le siège de la variation anatomique " ou un " changement de cette variation anatomique elle-même ".

Voici à l'appui de ceci l'exemple décrit par **Grandmaire** et que rapporte **Rabaud :**

Père : Phocomélie bras gauche, malformations variées du bras droit.

Fils : Bras gauche grêle, radius et cubitus soudés. Pas d'épi-trochlée. Pouce possédant trois phalanges.

Petite-fille : Phocomélie des deux bras.

Petit-fils : Phocomélie du bras gauche, bras droit grêle comme le bras gauche de son père, absence du doigt, et pouce ne possédant que deux phalanges.

Pour l'auteur, les variations qui apparaissent et disparaissent plus ou moins brusquement dépendent donc, non pas tant d " caractères préexistants et brusquement mis au jour " que " d'un changement aboutissant à un état général vraiment nouveau " et qui provient " des constitutions acquises par l'organisme en conséquence de son interéaction avec le milieu ".

C'est pourquoi il est " fréquent de ne retrouver à l'origine d'une constitution anormale aucune trace d'une constitution analogue dans la lignée ".

Et, **Rabaud,** tire les conclusions suivantes :

" Les variations de grande amplitude appartiennent exclusi-

vement à la période embryonnaire ". C'est l'exemple de la Phocomélie, car, seule, une mauvaise formation des ébauches peut la former. Elle résulte " non du bouleversement d'une organisation qui existe, mais de l'établissement d'une organisation qui se forme ".

Il semble de plus, que ces variations de grande amplitude ne se transmettent pas comme caractères nouveaux acquis et ne forment pas une nouvelle lignée qui transmettra ces caractères nouveaux et anormaux aux descendants, ces faits semblent plutôt être le cas des variations lentes.

Nous avons vu précédemment que certaines anomalies ont tendance à s'atténuer spontanément et même à disparaître ; l'origine de ces modifications, **A. Touraine,** dans un article récent les explique ainsi :

1° Il y a dans ce cas, atteinte non plus du **germen,** mais du **soma,** autrement dit, non plus, " du fond proprement héréditaire ", mais du support cytoplasmique des chomosones ; aussi, ces anomalies vont-elles en diminuant à mesure que les " propriétés pathologiques du **soma** s'épuisent ".

2° D'autre part, dans le jeu normal de l'hérédité Mendelienne, " au cas de transmissions en dominance, le hasard peut ne choisir de descendants que dans la moitié qui, dans la pratique habituelle de l'union d'un hétérozygote pathologique avec un sujet normal, sera elle-même normale.

Au cas de récessivité, les chances de disparition seront plus grandes encore, puique la naissance d'un sujet anormal nécessite la réunion de deux générateurs, eux-mêmes anormaux (au moins hétérozygotes) ".

La théorie génétique des malformations congénitales est donc solidement admise par de très nombreux auteurs, mais où les théories divergent à nouveau, c'est dans la cause profonde d'anomalies du matériel chromosomique et dans la façon dont s'élabore la dysplasie proprement dite.

L'état d'infection, d'intoxication des procréatures est le plus souvent invoqué pour expliquer la maladie des chromosomes. L'influence en ce sens de la syphilis est défendue par beaucoup, dans ce même cadre. Son virus filtrant entraînerait des altérations des chronosomes, ce qui donnerait une mutation qui se perpétuerait ensuite selon les lois Mendéliennes. Ainsi, des

descendants successifs sont-ils atteints de malformations et eux-mêmes indemnes d'une syphilis, qu'on retrouve parfois chez les premiers parents. Souvent eux-mêmes, n'ont pas été touchés par la dysplasie, c'est du moins l'opinion défendue par **A. Touraine.**

C'est à ce même auteur que nous puiserons la théorie de **" l'anomalie d'induction ".**

On sait depuis **Speemann** que dans le noeud de Henlé se différencie dès les premiers stades du développement de l'oeuf une région spéciale " l'organisateur " chargé **d'induire** à son tour la différenciation des cellules voisines, lesquelles induisent à leur tour leur proche secteur. Si un trouble dans cet équilibre survient il en résulte dans la différenciation cellulaire des aspects d'hyper, d'hypo, ou de dysplasie, suivant qu'il y aura eu hyper, hypo, dysinduction.

Ces dysplasies sont héréditaires et d'autant plus marquées que le trouble d'induction aura commencé plus tôt. Mais, si le trouble a porté sur des stades plus tardifs du développement de l'oeuf, la dysplasie résultante ne sera pas héréditaire.

Quant à l'origine de ce trouble, on retrouve les infections, les intoxications, les radiations, la syphilis.

Pour terminer cette étude sur le rôle de l'hérédité dans les malformations congénitales, nous rappellerons avec **Potel,** la théorie de la **" variation histogénétique ".** On sait que depuis **Brachet et G. Bohn,** dont les expériences sont classiques, que les oeufs vierges ou fécondés sont polarisés, qu'ils présentent des **localisations germinales.** Ainsi, la carte même de l'embryon serait dessinée sur un oeuf fécondé avant même sa segmentation, et d'une partie, toujours la même, de cet oeuf, proviendrait une région, toujours la même, du corps de l'embryon.

Alors on comprend bien :

1° Qu'une " déficience initiale de la masse " d'une de ces parties de l'oeuf entraîne une variation dans l'élaboration de l'organe futur, par exemple les membres, si la région déficiente lui correspond.

2° Que même lorsque les premiers stades de segmentation sont normaux, une modification du milieu où vit l'oeuf peut rendre celui-ci malade. Cette maladie peut entraîner un arrêt

de développement temporaire qui ne dure que le temps de la maladie mais qui aura déséquilibré l'édifice, entraînant des malformations.

Nous concluerons donc en disant que si **l'origine génotypique,** c'est-à-dire héréditaire, de la plus grande partie des malformations congénitales peut être actuellement admise, et nous croyons que c'est le cas pour les grandes aplasies osseuses dont l'étiopathogénie est un des buts de ce travail, le primum movens qui a déclenché la maladie ou l'anomalie portant sur les chromosomes peut être rarement démontré. Nous pensons que souvent il faut évoquer une **origine mixte** donnant des malformations héréditaires mais accrues ou modifiées ensuite par le milieu extérieur.

Il existe pourtant une méthode de prouver la pureté de l'origine génotypique d'une malformation congénitale, c'est celle qui consiste à rechercher, lorsqu'on a des sujtes atteints d'une malformation donnée, s'ils ont des jumeaux monozygotes, c'est-à-dire univitelliens, ou identiques, ou monovules, qui soient atteints de la même malformation ou maladie. Si oui, on doit admettre que celle-ci est d'origine purement héréditaire.

Ceci a été réalisé par **Thums,** au sujet de la sclérose en plaque. Il en réunit 3.123 cas. Là-dessus, il trouve 51 cas où il y a un jumeau chez un malade. Dans 18 cas, la confrontation fut impossible. Sur les 33 cas restant, il y avait 7 cas de jumeaux monozygotes dont l'un des deux était atteint de sclérose en plaque, et l'autre absolument indemne. D'où l'auteur conclue que la maladie n'est pas due à l'hérédité, mais à un virus inconnu.

Malheureusement, la rareté des grandes aplasies des membres fait que cette méthode ne pourrait leur être appliquée que si nous disposions de moyens de recherches étendus à des pays entiers, sinon à des hémisphères entiers, ce qui est actuellement impossible à réaliser.

CHAPITRE III

I. — Etude de la Phocomélie.

Dans la seconde partie de ce travail nous nous proposons d'aborder une étude, non pas de toutes les malformations des membres, nous avons vu qu'elles étaient très nombreuses, mais des cas que nous avons eu l'occasion d'observer à Toulouse.

Une phocomélie pour absence congénitale du fémur dans le service de Monsieur le Professeur Boularan, un cas d'ectromélie d'un membre supérieur comportant l'absence totale de l'avant-bras et de la main et un cas d'ectromélie de la jambe droite et d'hémimélie longitudinale de la jambe gauche, communiqués par Monsieur le Professeur Sorel.

Rappelons la définition que nous avons donné de la **Phocomélie :**

C'est une absence partielle ou totale du segment proximal d'un membre, le segment distal étant conservé dans un état plus ou moins normal.

Tous les stades sont possibles depuis la simple réduction de longueur de l'os jusqu'à l'absence totale réelle, qui, il faut le dire, semble très rare.

Souvent, en effet, un examen fait à la naissance ne montre aucun point d'ossification, et cette absence qui semble totale doit être contrôlée quelques mois plus tard, des points d'ossification pouvant apparaître alors et donner une ébauche d'os.

Cette réalité ou non d'absence complète du fémur fut la cause d'une controverse qui se prolongea plusieurs années entre les auteurs, principalement Allemands, qui reconnaissaient ou niaient la réalité des absences totales d'os dans les observations publiées alors.

C'est à P.-R. Prudhomme que nous empruntons ce court historique d'une controverse qui a son importance.

En 1883, John-H. Morgan présente une absence congénitale de fémur chez un enfant de six mois, à Londres.

En 1884, Roger Williams présente, à Londres encore, une aplasie double du fémur.

En 1898, Richard Cleemann présente un cas d'absence du fémur et un cas remarquable et rarissime d'absence des deux humérus.

En 1899, Georges Lotheissen présente une absence de fémur et réfute les trois-quarts des observations allemandes de l'époque comme portant sur des hypoplasies et non sur des aplasies (18 cas sur 23).

En 1900, Gourdon, en France, présente un cas d'absence double du fémur.

En 1901, Max Reiner, à Vienne, doute de la réalité de l'absence totale de fémur et montre que dans la plupart des observations c'est en réalité d'une hypoplasie qu'il s'agit.

Le même auteur concluait d'ailleurs, en 1904, avec **Gustave Diehmann** que la Coxa Vara n'était que le premier stade vers l'absence de fémur.

Purckhauer, par contre, démontre que depuis l'emploi systématique de la radiographie, l'absence totale de fémur est beaucoup moins rare qu'on le dit. Il arrive à en réunir quatre-vingt-trois cas.

En réalité, il semble que si les cas où l'os manque absolument, sont maintenant bien établis, dans la plupart des observations publiées il s'agit d'une hypoplasie ou d'une aplasie du fémur et on retrouve le plus souvent une ébauche d'os plus ou moins réduite mais présente. Ceci est retrouvé chez les phoques et les cétacés, d'où le terme de phocomélie est tiré, nous l'avons vu : chez ces animaux, l'extrémité distale se rapprochant de plus en plus du tronc semble enfin s'y insérer. En réalité, le segment intermédiaire très réduit est toujours présent mais caché sous les téguments.

Quant à la pathogénie de cette malformation congénitale, elle ne se sépare pas de celles que nous avons étudiées précédemment. Théories infectieuses, mécaniques, par intoxication, génétiques, peuvent être invoquées ici aussi.

Comme d'ailleurs les théories basées sur l'auto-compression

foetale évoquée, dans les malformations congénitales prises en général, par **Lannelongue, Apert, Brindeau.**

Même mécanisme dans le cas des foetus nés à terme post-grossesse tubaire évoqués par **Desnoyers.**

Théorie de la fracture intra-utérine évoquée par **Rosenberg** et **Vilcoq** et causée, pour ce dernier auteur, par l'excitation anormale des muscles foetaux.

Théorie de Bull, qui en fait simplement une variété de la luxation congénitale de la hanche et celle de **Reiner** et **Drehmann** qui en font une variété extrême de Coxa-Vara.

Citons encore la théorie de lésions **du système nerveux central,** entraînant des contractures congénitales (A. Robert, J. Guérin, Bouvier).

Broca invoque une **" diathèse morbide "** qui causerait la dystrophie osseuse et sa fragmentation.

Hlawacek enfin, parle d'un phénomène **" d'épiphyséolyse ".**

Nous terminerons cette revue des théories pathogéniques par l'exposé d'une observation due à **J. Gourdon,** publiée en 1932 et qui semble démontrer qu'ici, comme dans toute malformation congénitale la **théorie héréditaire ou génétique** semble la plus probante.

Il s'agit d'une femme de trente-neuf ans, atteinte **d'une phocomélie bilatérale des membres supérieurs.** Cette observation présente un intérêt tout particulier du fait de la rareté de la malformation qu'elle rapporte. Voici ce qu'écrit **J. Gourdon :**

" Du côté droit, l'humérus est représenté par une masse osseuse, bifide à son extrémité supérieure, s'appuyant sur le bord inférieur de la cavité glénoïde de forme angulaire. Cet humérus rudimentaire est articulé avec un cubitus et un radius diminués de longueur, se continuant par trois osselets représentant les os du carpe et quatre métatarsiens avec quatre doigts.

Du côté gauche, la cavité glénoïde et l'humérus sont absents ainsi que le radius ; le cubitus est raccourci, de même que les trois os du carpe ; les doigst, à peu près normaux dans leur constitution, sont réduits à trois ".

" Le grand-père paternel était phocomélien, le père a une ectromélie du segment moyen du membre supérieur gauche. Cette malade a eu trois enfants : les deux aînés, garçons, sont

bien conformés, une fillette de quatre ans a une double main bote congénitale. Un frère de cette femme est ectromélien thoracique bilatéral ". Les enfants de cet homme possèdent enfin des malformations des membres portant sur les bras et les mains.

L'étude de cette famille démontre le caractère héréditaire de la malformation, qui ici ne semble pas procéder par variations progressives ou régressives, mais plutôt sans ordre véritable par des variations dans le siège, l'amplitude et le nombre.

Au point de vue clinique, **Potel** fait entrer la phocomélie dans le cadre des ectromélies transversales. Voici la façon dont cet auteur classe ces ectromélies des membres inférieurs.

A. — Ectromélies totales du membre inférieur.

Comme pour le membre supérieur, il existe plusieurs degrés, depuis la micomélie jusqu'à l'absence totale de membre inférieur, réduit parfois à quelques rudiments d'orteils appendus à la hanche.

B. — Avortements du segment rhizomélique, Phocomélie abdominale.

Dans ces cas, le pied semble directement inséré sur le bassin. Elles sont exceptionnelles d'après l'auteur.

Rappelons l'observation historique faite par **Ambroise Paré,** que nous avons relatée au début de ce travail.

Debout en aurait réuni treize cas. On cite encore le cas célèbre de **Duméril** qui s'exhiba par toute l'Europe.

C. — Avortements du segment crural seul.

Ce sont les absences du fémur. Elles peuvent être, suivant **Potel :**

a) Partielles : Et l'auteur range dans ce cadre les variétés de **Coxa-Vara congénitale. Les avortements du col fémoral** qui sont extrêmement rares.

Les absences enfin de condyles fémoraux.

Dans ce cas, l'atrophie ou l'absence peut porter, **soit sur un seul condyle,** le plus souvent externe, et la rotule se luxe en dehors, **soit sur les deux condyles,** le fémur se termine alors soit par une pointe osseuse, soit par une masse arrondie ; on note une luxation du tibia en arrière.

b) Totales : Ce sont les absences propres de l'ensemble de l'os fémoral, dont nous avons établi qu'elles étaient rarement complètes.

Pour A. Broca et A. Mouchet, cette absence du fémur est d'ordinaire unilatérale et incomplète. Le sexe ne joue aucun rôle. Elle est très souvent associée à d'autres malformations (pieds bots, absence de rotule, de péroné, d'orteils).

Pour certains auteurs, elle serait plus fréquente chez le garçon que chez la fille, et serait bilatérale dans la moitié des cas environ.

Lotheissen, dans une observation, a remarqué que le tibia avait pris en hauteur la place du fémur absent. Il constate cela chez un garçon de neuf ans.

Dans un cas de Roger Williams chez un enfant de neuf ans aussi, l'auteur retrouve au niveau de l'aine la tête tibiale accompagnée du péroné. Il n'y avait ni fémur, ni rotule, ni " muscles correspondants ".

Lotheissen retrouve dans d'autres cas un muscle qui se fixait " sur une lamelle fibreuse dépendant des ligaments sacro-iliaques et allant au genou présumé ".

Reiner établit, d'après **A. Broca** et **A. Mouchet,** une classification des différents degrés d'aplasie de l'os fémoral, la voici :

1° **Le fémur est atrophié** en volume et en longueur, comportant en outre une Coxa-Vara congénitale.

2° **Le fémur est séparé** en segments distincts, partie inférieure de la diaphyse d'une part, avec l'épiphyse inférieure, trochanter et tête d'autre part.

3° **Même présentation** mais avec le fragment inférieur très petit et soudé au tibia, pas d'articulations du genou. Ce qui fait prendre à tort cette aplasie pour une absence totale de fémur.

4° **Tête dans le prolongement de la diaphyse,** pas de col, la diaphyse est atrophiée et courbée dans sa partie supérieure.

Pour Drehmann d'ailleurs, ce n'est pas la tête qui répond à cette extrémité diaphysaire incurvée et atrophiée, car, avec l'âge, apparaît une tête dans le cotyle qui se fusionne ensuite avec la diaphyse.

5° **La diaphyse fémorale** est très courte, les épiphyses supérieures et inférieures, le genou et la hanche sont presque normaux.

Pour Potel, l'absence totale de fémur est très rare, l'os est représenté par une bande fibreuse où s'insèrent les muscles, ou bien par " un ou plusieurs nodules ostéo-cartilagineux isolés ou libres ".

L'auteur estime que le plus souvent c'est la partie inférieure qui existe (c'est d'ailleurs le cas dans l'observation que nous rapporterons ensuite). Elle se soude au tibia et permet de trouver une espèce d'articulation située au-dessus de ce rudiment fémoral. D'autres fois, on peut trouver de simples réductions dans la taille de l'os par rapport à celui-ci du côté sain. **Potel** nomme ceci une forme : " Brachy micromélique ".

Pour certains auteurs, la cuisse, ou son embryon, est dirigée d'une façon oblique ou même horizontale, elle est souvent en rotation externe légère.

La jambe et le pied, comme nous l'avons dit, peuvent présenter des malformations associées mais souvent sont à peu près normaux et de taille presque égale à celle du côté sain.

Toutefois, le pied serait le plus fréquemment trouvé en position de varus équin.

Très souvent aussi, l'absence de fémur s'accompagne d'absence de rotule. Le tibia du côté déformé a été souvent trouvé plus long que celui du côté sain.

Pour Potel, il est souvent déformé et a un aspect en fourche ou en éventail. S'articulant avec le pelvis en avant, et par une deuxième pointe, avec la ligne innominée.

Nous terminerons en notant qu'avec l'âge, l'enfant reposant beaucoup plus sur son membre sain va hypertrophier plus ou moins celui-ci. Le membre malade restant hypotrophié. Mais ceci dépendra de l'importance de l'aplasie fémorale, si, comme dans notre observation, l'enfant réussit à appuyer ses deux pieds par terre et, pliant son membre sain, à se déplacer ainsi en sautillant, le membre déformé sera beaucoup moins hypotrophié et les masses musculaires seront à peu près normales.

II. — Ectromélies du Membre supérieur.

En ce qui concerne les ectromélies frappant le membre supérieur, nous classerons celles-ci avec **Potel** en :

a) Avortement total du membre supérieur :

Pour l'auteur, cet avortement n'est jamais absolu. " On peut toujours par la dissection retrouver des rudiments squelettiques homologables aux formations normales ".

C'est un exemple de malformation héréditaire, dont participait la famille de phocoméliens décrite par **Grandmaire,** que nous avons rapporté plus haut.

b) Avortement du segment thoracique rhizomélique :

Trois cas ici :

Les avortements des segments brachiaux et anti-brachiaux.

Les avortements du segment brachial seul.

Les avortements du segment anti-brachial seul.

Comme dans l'observation que nous rapportons, ces derniers comportent l'absence des deux os de l'avant-bras. Les mains sont plus ou moins atrophiées ; dans notre observation nous verrons que la main manque totalement rapprochant ce type du cas suivant décrit sous le nom d'hémimélie. D'après **Potel,** ces avortements sont exceptionnels.

c) Avortements enfin du segment acromélique ou terminal :

Ce sont les **hémimélies** beaucoup plus fréquentes et dont nous ne pouvons entreprendre l'étude ici.

Quant aux **ectromélies frappant les quatre membres** si elles sont rarissimes, elles sont pourtant observées de temps à autre, leur stade ultime réalisé les hommes troncs.

M. A. Feil et **Bachmann** pensent que les ectromélies siègent au maximum sur les membres supérieurs, sont très souvent bilatérales. Que les phocomélies touchent plus rarement un seul membre et touchent plus souvent les deux membres supérieurs

CHAPITRE IV

Physiologie

Adaptation des êtres malformés.

Un dernier point qu'il nous semble particulièrement intéressant d'étudier, c'est la question de **l'adaptation** des sujets atteints de malformations congénitales des membres.

Cette question est, en effet, étroitement liée à celle du reclassement de ces sujets dans la société, nous allons voir ce que la nécessité, la patience et l'ingéniosité ont pu faire de ces individus qui semblaient voués de prime abord à un état de vie larvaire, parasite de quelques personnes dévouées ou de quelques institutions charitables.

A la base de cette question de l'adaptation des sujets présentant de grandes aplasies osseuses il nous paraît utile d'inscrire cette remarque de **Mouchotte :**

" A l'extrémité des moignons hémimèles, les appendices, même exclusivement cutanés, sont susceptibles de mouvements d'ensemble, de flexion et d'extension qui permettent la préhension solide d'objets ténus et délicats ".

Ceci est valable pour toutes les variétés de malformations osseuses ; or, comme les cas où le sujet, quelle que soit d'ailleurs la variété d'aplasie qu'il présente, ne possède absolument aucun rudiment de membre ou aucun rudiment de doigts, sont très rares, ceci explique l'adresse avec laquelle ils parviennent à suppléer à leur infirmité et dont quelques observations nous donneront la preuve.

" Affectés de monstruosités qui portent spécialement sur des organes importants, mais non essentiels à la vie, écrit **G. Saint-**

Hilaire, ils peuvent vivre et parvenir à l'état adulte, mais avec des conditions spéciales d'existence. A défaut de leurs membres qui manquent en entier ou n'existent qu'incomplets et mal conformés, il leur faut chercher en eux-mêmes d'autres ressources, modifier quelques-uns de leurs organes, les accoutumer par un long exercice et pour ainsi dire les dresser à de nouvelles fonctions et réparer à force d'adresse et de persévérance les imperfections et les vices de la nature ".

Depuis longtemps déjà, les auteurs avaient remarqué la faculté d'adaptation des sujets nés déformés et **P. Palmieri,** à qui nous devons la citation précédente rapporte encore les deux observations suivantes :

La première est l'histoire de **Thomas Schweiker** vivant au XVIIe siècle et dont les poètes latins et allemands de l'époque célébrèrent l'adresse : " Né sans bras, cet homme suppléait très bien ses mains absentes par ses pieds, il coupait lui-même son pain et sa viande, saisissait son verre et portait ses aliments à sa bouche ; il s'était appris à sculpter, à dessiner et il écrivait avec une rare perfection en caractères latins et gothiques à l'aide de plumes taillées par lui-même ".

La seconde expose que, vers 1890, " on pouvait voir à Paris, à l'académie de billard Vignaud, dans la galerie des panoramas, un sujet atteint d'hémimélie des membres supérieurs, qui se servait de ses membres inférieurs pour jouer au billard avec beaucoup de dextérité ".

Bien entendu, la possibilité d'une plus ou moins grande adaptation des sujets atteints de malformations des membres, dépend en grande partie des dispositions anatomiques propres à chacun d'eux.

Dans le cas particulier des phocomélies, plus l'ébauche fémorale sera importante, moins le membre sera court, et plus grande sera la facilité d'adaptation. A ce sujet, il faut remarquer qu'un individu ainsi malformé ne doit pas être pourvu d'un appareil d'orthopédie trop tôt. En effet, nous avons rapporté déjà qu'une absence totale de tout point d'ossification à la naissance n'implique pas que quelques mois plus tard le sujet n'en présentera pas un, qui dans les années suivantes pourra donner une ébauche d'os plus ou moins bien organisée ; cette ébauche pourra ou non s'articuler avec le tibia, donnant ainsi une plus grande amplitude de mouvements au membre atrophié.

La façon de marcher d'un phocomèle dépend donc de la plus ou moins grande aplasie de son os fémoral, de la présence ou non sur le même membre lésé de malformations associées, de la présence ou non d'une articulation entre l'ébauche fémorale et le tibia.

Dans l'observation recueillie dans le service de Monsieur le Professeur Boularan, le sujet phocomèle marchait en fléchissant la jambe saine sur sa cuisse saine et celle-ci sur le bassin ; pliant ainsi son corps en avant il ramenait son membre sain au même niveau que le membre atrophié ; diminuant ainsi sa taille, en station verticale, de plusieurs centimètres, il progressait par des mouvements de flexion du tronc, du bassin, et des jambes. Sa démarche procédait par des mouvements associant de petits sautillements à la reptation et il parvenait de cette manière à traverser assez rapidement la salle.

Bien sûr, si le sujet présente une absence totale de fémur et de cuisse, si la jambe et le pied sont aussi atrophiées, il ne saura être question pour lui de marcher par ses propres moyens ; placé debout, il aura l'allure d'un échassier juché sur son membre sain, l'autre étant plus ou moins replié.

Mais, si la faculté d'adaptation des sujets ainsi déformés dépend des dispositions anatomiques qui leur sont propres, elle dépend aussi de la constance, de la patience avec laquelle le sujet a essayé d'éduquer son ou ses membres aplasiés.

On tourne dans une espèce de cercle vicieux. L'aplasie totale empêche le sujet d'entraîner son membre malade. Cette inertie forcée stoppe les processus physiologiques de développement, qu'un exercice constant aurait pu stimuler.

Au contraire, si le membre n'est qu'hypoplasié, une croissance s'opère lentement, les muscles acquièrent un tonus presque normal et un bon traitement prothétique, diminuera dans la mesure du possible l'infirmité naturelle.

Une dernière remarque au sujet de l'adaptation des sujets déformés congénitalement, c'est que dans l'amputation par maladie amniotique nous retrouvons une perte de la sensibilité tactile, moins accentuée que dans les amputations accidentelles naturellement, mais qui entraîne une plus grande difficulté d'adaptation. Ceci s'explique car, dans ce cas, les formations vasculo-nerveuses étaient déjà développées lorsque la striction, l'ulcération se sont produites, elles ont été, elles aussi, section-

nées ; tandis que dans l'aplasie congénitale propre, ces formations se sont développées de telle façon, comme les muscles d'ailleurs, qu'elles étaient parfaitement adaptées à la physiologie atrophique de ce membre atrophié. Et, le développement osseux et musculaire par l'entraînement de l'ébauche, amènera un perfectionnement dans la physiologie de ces formations, au point d'obtenir une adresse invraisemblable avec des noyaux osseux et des masses musculaires parfois informes.

Ainsi, un dessinateur de Paris, frappé d'une ectromélie longitudinale dessinait fort habilement des portraits avec un seul doigt.

Ici donc, plus que partout ailleurs, la **" fonction crée l'organe ".**

— Voici maintenant une série d'observations qui nous ont paru, parmi toutes celles que nous avons parcouru, les plus aptes à illustrer en quelque sorte cette question touffue des malformations congénitales des membres. Nous terminerons par les trois observations inédites qui nous ont été communiquées par Monsieur le Professeur Boularan et par Monsieur le Professeur Sorel.

OBSERVATION N° I.

Voici une première observation publiée en 1937 par le Docteur Moissy, de Valognes (Manche) et destinée à mettre en valeur l'extraordinaire possibilité d'adaptation d'un sujet atteint d'une absence complète des membres supérieurs.

L'auteur rapporte que cet homme est né sans bras " dans la situation d'un double désarticulé de l'épaule ". Cet homme, par ailleurs, robuste de santé et intelligent, alla à l'école, apprit à lire, à compter, et, à force de patience et d'entraînement, à écrire avec ses pieds. Il avait exercé auparavant des fonctions diverses : Faisant des courses, crieur dans les ventes, etc...

Il se maria, fonda une famille de trois enfants absolument normaux.

Voici la façon, extraordinaire d'adresse, dont il prenait ses repas :

" Assis sur une chaise haute, le couvert placé sur une table basse, sa tranche de pain sur une assiette, d'un pied saisissant le couteau, et de l'autre la fourchette, il taillait pain et viande, et le tout, en une bouchée de volume normal, puis, plaçait tout l'ensemble sur une table plus élevée pour se servir de la bouche et des dents de façon directe. Le tout de manière correcte ".

Il effectuait avec ses pieds, la plupart des travaux que les autres acomplissent avec les mains.

Grand amateur de cidre, il saisissait des dents et des lèvres le verre rempli et le vidait d'une lampée, de façon propre et correcte sans accident malencontreux ".

OBSERVATION N° II.

Il s'agit d'une enfant atteinte d'ectromélie longitudinale bilatérale, avec aplasie totale du rayon péronier et courbure congénitale du tibia.

Publiée en 1945 par H. L. Rocher, de Bordeaux.

Nous reproduisons textuellement l'observation de l'auteur.

" X. Isabelle, 15 mois née à terme, rien à signaler dans les antécédents familiaux de cette enfant. Grossesse et accouchement normaux. Ectromélie longitudinale avec aplasie totale du rayon péronier. Celle-ci coïncide avec une courbure congénitale à l'union des tiers moyens et inférieurs du tibia à convexité antérieure ; le sommet de cette courbure est centré par une petite dépression ombiliquée des téguments, sans adhérences profondes. Le pied droit se compose de deux rayons digitaux métatarsiens écartés l'un de l'autre à la manière d'une pince de crabe : D'un côté, le squelette phalangien parait normal. Du côté gauche, le pied est réduit à un seul rayon digito-métatarsien ; celui du gros orteil. Les deux segments phalangiens sont normaux ; le squelette tarsien des deux côtés est très atrophié, complètement basculé sur la face externe de l'extrémité inférieure du tibia, très relevé parallèlement au tibia dans sa pointe calcanéenne qui est maintenue dans un état d'équinisme par un muscle triceps sural avorté et très rétracté. Le pied, des deux côtés, de par le fait de la contraction des muscles externes, est fortement fléchi sur la jambe, de telle sorte que la face dorsale des deux pieds, rudimentaire, vient se mette en contact avec la face antéro-externe de la jambe.

Rien à signaler par ailleurs du côté du genou : les rotules sont bien développées. La radio des deux jambes montre l'absence totale du péroné. La radio du bassin ne révèle aucune anomalie ".

Dans cette observation, nous remarquons que les antécédents de l'enfant sont normaux, d'autre part, la présence de la dépression ombiliquée située sur la courbure présentée par le tibia, on sait que ces dépressions passent pour un des stigmates les plus imperceptibles de la maladie amniotique, ceci ne doit pourtant pas nous faire préjuger de l'origine de la malformation en cause.

OBSERVATION N° III.

Destinée à montrer l'influence du facteur hérédité, elle fut publiée en 1937 par P. Balard, de Bordeaux.

Nous en donnons seulement ici le résumé.

Il s'agit d'une famille de Phocomèles observée depuis quarante ans. Cette malformation s'est ainsi transmise à quatre générations. Une génération, la seconde, a vu, comme il est de règle dans les lois de l'hérédité, la malformation s'atténuer, pour reparaître plus intense à la troisième génération chez deux enfants, l'un, phocomèle double, l'autre, présentant une phocomélie à droite, une ectromélie à gauche. La quatrième génération a vu des enfants, les uns normaux, les autres phocomèles ou ectromèles. Le rôle de l'hérédité semble donc ici indiscutable. L'auteur insiste sur ces faits qui lui semblent expliquer les constatations troublantes sur l'hérédité, qui ont été rapportées par certains à " l'imprégnation de la femme par le premier mâle qui l'a fécondée ".

OBSERVATION N° IV.

Publiée en 1936, par le Docteur J. J. Dessaint, dans " La Normandie ".

" Il s'agit d'un garçon d'un an... amené par ses parents à l'hôpital de Boisguillaume, pour malformations multiples.. De poids normal pour son âge (10 kg. 300), et d'aspect éveillé, cet enfant frappe d'abord par son énorme tête, carrée par ailleurs. Ses quatre membres sont mal formés et se rapprochent beaucoup des phocomèles.

Très courts, sans aucune mobilité, coudes fléchis à plus de cent degrés, avants-bras de 5 centimètres de long, sans radius, mains et doigts à peine ébauchés, tels se présentent les membres supérieurs.

Les membres inférieurs sont relativement encore plus courts : fémur de 6 centimètres, tibia de 5 centimètres, soudés au fémur à angle aigu, ébauchés d'extrémités distales. A cela, nous ajouterons une exstrophie vésicale très limitée, une Cryrtorchidie... "

OBSERVATION N° V.

Communiquée par Monsieur le Professeur Sorrel, Professeur de clinique chirurgicale infantile à l'Hôpital Trousseau.

X... Guy, âgé de dix-huit mois.

Entré pour **malformation congénitale de l'extrémité distale des membres inférieurs.** On contaste qu'à l'extrémité inférieure de la jambe droite, séparée d'elle par un sillon profond, s'attache une volumineuse masse ovoïde non différenciée, avec cinq petits sillons ébauches d'orteils.

Le sillon existe aussi sur le membre inférieur gauche, suivie d'une vague ébauche de pied de la grosseur d'une noix.

Sur les membres supérieurs on note une main droite normale.

A gauche, le pouce est pincé à la base par un sillon peu profond.

L'index et le cinquième doigt sont atrophiées et effilés à leur extrémité libre.

Les articulations métacarpo-phalangiennes gauches semblent avoir un fonctionnement insuffisant.

De plus, on note à leur niveau, sur les téguments, cinq petites dépressions pouvant être homologuées à un léger sillon.

La Radiographie ne montre aucune ossification au-dessous des deux sillons des membres inférieurs, sauf peut-être une légère ébauche à droite.

OBSERVATION N° VI.

Communiquée par Monsieur le Professeur Sorrel, dans son service de l'Hôpital Trousseau.

X... Robert, âgé de sept ans.

Entré pour malformation congénitale du membre supérieur gauche.

On constate à l'examen une **absence de l'avant-bras gauche.** Le bras est un peu plus long que le sein, présente une hypotrophie assez accentuée. La partie inférieure du bras est renflée dans le sens de la longueur et aplatie d'arrière en avant. Les doigts sont normaux. Les mouvements de préhension sont difficiles, car l'enfant aborde les objets avec la face dorsale de la main.

Les mouvements de flexion, extension, pronation, supination sont à peu près normaux. La radiographie montre une synostose des deux ébauches du radius, du cubitus avec l'humérus. Le poignet n'est représenté que par deux osselets. L'ébauche du radius semble la plus longue, elle est recourbée et articulée avec les deux osselets du poignet.

L'intervention fut pratiquée par Monsieur le Professeur Sorrel.

On constate une synostose des deux ébauches radiales et cubitales avec l'humérus. Un seul des deux os est articulé avec le poignet, représenté par deux osselets. Cet os de l'avant-bras est extrêmement court et incurvé de telle sorte que la main dont les mouvements sont presque normaux est pratiquement inutilisable parce que mal dirigée.

Il fut procédé à l'ostéotomie sous périostée à la scie électrique de l'os de l'avant-bras qui s'articule avec le poignet, on put remettre ainsi la main en position plus favorable. Plâtre. Ultérieurement il fut nécessaire de refaire un nouveau plâtre qui permit de placer davantage la main en abduction.

Lors de l'ablation du plâtre, deux mois plus tard, on constate que le membre est en bonne position. La consolidation semble bonne Les réactions de sérologie (B. W., Hecht, Kahn) étaient négatives. Celle de Meinicke douteuse.

OBSERVATION N° VII.

Communiquée par Monsieur le Professeur Sorrel dans son service de l'Hôpital Trousseau.

X... Eliane, âgée de un an.

Entrée pour malformation congénitale de la jambe gauche.

On constate que le pied est déformé et diminué. Deux orteils manquent, ainsi que le relief du talon.

La radio montre l'absence du péroné gauche. Pas de noyau calcanéen visible. Le tarse correspondant aux deux orteils absents est invisible.

On procède à la mise en place d'un petit plâtre en botte conservé quinze jours, puis, remplacé par un pansement à la gaze raide et au leuco.

Le 26 décembre, on constate une flexion satisfaisante, le pied est à angle droit sur la jambe.

Le 12 février suivant, la radio ne montre aucun point d'ossification calcanéen ou astragalien du côté malade.

Le 10 décembre suivant, on constate que la déformation du pied s'accentue ; l'enfant essaye de marcher sur son tibia.

Quelques jours plus tard, on place des chaussures orthopédiques maintenant bien la jambe.

Sept mois plus tard. — L'enfant marche mieux que ne le laisserait supposer sa déformation. La claudication est due surtout au raccourcissement.

Six mois plus tard. — La radio montre une absence du rayon externe de la jambe et du pied. L'enfant marche sur l'extrémité du tibia.

Une dernière radio faite six mois après montrait un noyau osseux qui avait remonté le long de la face externe du tibia. Il semblait qu'il s'agissait d'une partie de l'astragale et du calcanéum. Le pied est placé de telle sorte que la face plantaire regarde directement en dehors, l'enfant marchant sur l'extrémité inférieure du tibia. La marche est néanmoins satisfaisante.

OBSERVATION N° VIII (inédite).

Communiquée par Monsieur le Professeur Sorel, Professeur de Clinique Médicale Infantile à la Faculté de Médecine de Toulouse.

Enfant de sexe féminin, âgée de dix-huit mois.

Présentant une **ectromélie du membre supérieur droit.**

Dans ses antécédents, on ne révèle rien de remarquable. Le père et la mère sont normaux, la mère n'a pas présenté de fausses couches. Il n'y a pas eu de mariages consanguins dans la famille.

Le père a un frère jumeau normal, et un cousin germain mongolien. L'enfant a un frère aîné normal.

Les réactions sérologiques sont négatives chez les parents et

chez l'enfant. A part son ectromélie, l'enfant ne présente aucun autre signe pathologique.

La radiographie montre le membre supérieur droit réduit à un moignon, descendant jusqu'à 2 ou 3 centimètres au-dessous du coude. Elle montre un humérus sensiblement normal, s'articulant plus ou moins avec une ébauche de l'extrémité supérieure du cubitus.

Le radius est absolument invisible à la radio.

Il n'y a aucune ébauche d'os du carpe ou de doigts radiologiquement visibles.

OBSERVATION N° IX (inédite).

Communiquée par Monsieur le Professeur Boularan, Professeur de Clinique Chirurgicale Infantile à la Faculté de Médecine de Toulouse.

Enfant du sexe masculin, âgé de neuf ans.

Entré pour **phocomélie** par absence congénitale du fémur gauche.

Dans ses antécédents, on ne relève rien d'anormal.

La mère a eu six grossesses normales, sans fausse-couche.

Un frère de l'enfant, prématuré à la suite d'une appendicite de la mère opérée, est mort, âgé de neuf jours.

L'examen de l'enfant montre les renseignements suivants :

INSPECTION.

Couché. — L'enfant présente un court segment de cuisse visible uniquement sur la face antérieure du membre où il revêt une forme conique bombant fortement en avant. En arrière, au contraire,

le pli fessier se confond avec le creux profilé, la fesse gauche paraît plus large que la droite. Le membre gauche repose sur le lit en rotation externe. Il existe enfin un pied creux léger à gauche.

Debout. — En appui sur le membre normal : Le membre atrésié en rotation externe s'arrête à hauteur du mollet droit, le sillon interfessier est obliquement dirigé en bas et à gauche.

2° **En appui sur le membre atrésié :** Le genou droit est fléchi à angle droit, la cuisse droite est en abduction légère, tandis que

l'E.I.A.S. gauche est projeté en avant, compensant ainsi la rotation externe du membre correspondant. On remarque une légère scoliose lombaire à concavité droite.

A la marche : L'adaptation fonctionnelle est très bonne, l'enfant pouvant même courir, la marche se fait par des mouvements de flexion du corps et de torsion alternée du bassin, la jambe droite est fléchie sur la cuisse, celle-ci fléchie sur le bassin. Le pied gauche repose à plat sur le sol.

Palpation. — On perçoit facilement l'interligne du genou à la partie inférieure du court segment crural. On note, d'autre part, que la branche ischiopubienne gauche est nettement plus volumineuse et descend plus bas que la droite, on note enfin une absence de rotule gauche.

Mensurations. — Au niveau de la cuisse :

A droite :

Longueur : 32 cm. (de l'E.I.A.S. à l'interligne du genou).
Circonférence : 39 cm.

A gauche :

Longueur : 8 cm.
Circonférence : 43 cm.

Au niveau de la jambe :

A droite :

Longueur : 27 cm. (de l'interligne du genou, à la pointe de la malléole interne).
Circonférence : 24 cm.

A gauche :

Longueur : 27 cm.
Circonférence : 25 cm.

Au niveau du pied :

A droite :

Longueur : 18 cm.

A gauche :

Longueur : 18 cm. 5.

La longueur totale des membres inférieurs mesurée de l'E.I.A.S. à la pointe de la malléole interne est de :

57 cm. 5 à droite ;
34 cm. à gauche.

(Donc, raccourcissement de la jambe aplasiée de 23 cm. 5 par rapport au membre sain)

Mobilisation :

Active. — Du fait de la rotation externe du membre inférieur gauche, la flexion de la jambe sur la cuisse porte la jambe vers

le membre opposé. La flexion de la cuisse le porte au contraire en dedans.

Passive. — 1° A la racine du membre :

Flexion limitée à 60 degrés.
Abduction limitée à 90 degrés.
Rotation interne très limitée.
Rotation externe normale.
Pas d'hyperflexion, pas d'adduction.

2° Au genou :

Quelques mouvements de tiroir de faible amplitude.
Mobilisation normale.

La radioscopie permet d'affirmer l'indépendance des mouvements du genou et de ceux qui se passent à la racine du membre.

3° Au coup-de-pied enfin :

Flexion limitée à l'angle droit.

OBSERVATION N° X (inédite).

Communiquée par Monsieur le Professeur Sorel, Professeur de Clinique Médicale Infantile à la Faculté de Médecine de Toulouse.

Enfant de sexe féminin, âgée d'un mois, née quinze jours avant terme.

La mère, âgée de vingt et un ans, en excellente santé, **jumelle** d'une famille de six enfants.

Les trois enfants qui l'ont précédée ainsi que le sixième qui l'a suivie sont bien portants et absolument normaux.

Sa soeur jumelle est également en excellente santé et vient d'accoucher d'un bel enfant.

La mère de notre bébé a présenté un croup à dix-huit ans, c'est sa seule maladie, en particulier elle n'a pas eu de rubéole, les **examens sérologiques** sont négatifs chez les parents.

Le bébé est né le 25 mai 1947, c'est le premier enfant, l'accouchement a été normal, très rapide, le travail n'a duré que trois heures. Le **placenta** était normal.

Les suites de couches ont été normales.

L'enfant a crié dès sa naissance, elle était assez menue, d'un poids de 2 kg. 700 grammes. Elle présentait de grosses malformations des deux membres inférieurs.

Du côté droit : Absence complète de la jambe à partir des condyles fémoraux. Le fémur semble normal, **les condyles sont sous la peau, les parties molles de la cuisse semblent normales.** Appendu aux condyles un petit moignon mou, arrondi, de 1 cm. environ de long, qui semble constituer le seul rudiment de la jambe.

Du côté gauche : Le fémur semble normal, la cuisse est bien constituée, mais la jambe est grêle, en fuseau, on ne perçoit qu'un seul os à la palpation.

Le pied est tout rudimentaire, constitué par une masse informe, irrégulière, de 2 × 2 cm. environ et de laquelle se détache un seul

orteil mal formé qui semble cependant présenter un squelette osseux.

Par ailleurs, l'enfant présente un aspect à peu près normal

cependant, son visage est légèrement mongoloïde, ses cheveux noirs extrêmement abondants, plantés bas sur le front.

Le foie est **normal,** la rate non percutable.

Les bruits du coeur sont **normaux**.

Le murmure **vésiculaire** partout **normal.**

Les fonctions digestives sont **normales.**

Le méconium est évacué dans les délais habituels, l'appetit, la succion, et la déglutition normaux.

Un ictère physiologique très foncé s'est déclaré dès les premiers jours et a évolué sans incident.

L'examen radioscopique n'a montré aucune autre malformation : coeur normal, foie normal, poumons normaux. Il n'existe pas de hernie diaphragmatique.

CONCLUSIONS

1° Lorsqu'une malformation osseuse congénitale est constatée, l'examen clinique complet doit s'accompagner toujours d'examens radiologiques dont il faudra étudier méticuleusement les clichés.

Ceux-ci devront être répétés, autrement dit, il ne faudra pas se contenter d'un premier examen au moment où l'enfant est amené par sa famille, mais il faudra le revoir à des intervalles réguliers de quelques mois, afin de suivre l'évolution de sa croissance.

Nous l'avons vu, des points d'ossifications inexistants à la naissance peuvent ensuite apparaître, modifiant l'aspect anatomique et la physiologie de la malformation. Cette affection n'est pas statique et définitive, elle est dynamique et évolutive.

Plus l'enfant est vu jeune, plus l'espoir existe, non pas de voir pousser un membre normal, mais de voir naître des noyaux osseux qui donneront des ébauches, qu'il sera peut-être possible d'appareiller convenablement ensuite. Ceci permettant de restituer le maximum de mobilité à un membre qui en était dépourvu à la naissance.

2° La physiologie, la faculté d'adaptation propre à chaque sujet modifiera d'une façon appréciable l'avenir de la malformation.

Ces individus qui, souvent, sont intelligents et dépourvus par ailleurs d'autres tares anatomiques, peuvent, à force de temps et de patience, acquérir une adresse remarquable dans leur démarche et dans leurs gestes. Le facteur individuel joue évidemment ici un grand rôle, mais l'influence de l'entourage, du médecin, de la famille, de l'institution à laquelle est confiée l'enfant, n'en contribuent pas moins à transformer un sujet grand invalide en un individu capable de travailler.

3° Dans les interventions orthopédiques et chirurgicales, qui varient à l'infini avec chaque cas d'espèce, il faut respecter trois grandes règles :

a) Ne pas appareiller l'enfant trop tôt ou du moins ne placer que des appareils prothétiques faciles à modifier avec le développement de l'enfant.

b) S'occuper de prévenir les déformations secondaires qui se produisent souvent avec la croissance osseuse, et ceci d'autant plus que le sujet s'adapte mal à sa déformation.

c) Conserver les extrémités utiles, c'est-à-dire, celles douées de mouvements propres, elles peuvent, nous l'avons vu, être d'un grand usage.

d) Supprimer au contraire les segments distaux qui entraînent une gêne fonctionnelle pour le reste du membre, afin de restituer une plus grande liberté à celui-ci. En particulier sur les membres inférieurs.

4° Enfin, nous dirons que cette question des malformations congénitales est actuellement, en grande partie, dominée par les rapports de plus en plus étroits de la génétique et de la pathologie.

D'une année à l'autre, des découvertes modifient profondément des conceptions pathogéniques jusque-là bien assises. C'est l'exemple du **facteur Rhésus** (Rh) dans la question des érytoblastoses foetales.

Il n'est donc pas interdit de penser que dans un temps plus ou moins court, des facteurs génétiques nouveaux permettront de franchir ce pas critique du primum movens des malformations congénitales osseuses et permettront ainsi d'instituer un traitement prophylactique et curatif, qui est seul gage du succès en thérapeutique.

Vu : *Le Président de Thèse,*
Professeur BOULARAN.

Vu : *Le Doyen,*
Professeur CALVET

Vu et permis d'imprimer :
Toulouse, le 27 Juin 1947.
Le Recteur,
Président du Conseil de l'Université,
Professeur DOTTIN

BIBLIOGRAPHIE

Apert et Monisetti. — Nouvelle Iconographie de la Salpétrière, 1908.

Adams F. H. — Rubéole et Malformations Congénitales (**Journal Lancet,** N. 65, mai 1945, pages 197, 198).

Balard P. — Une famille de Phocomèles, (**Journal de Bordeaux et du Sud-Ouest,** N. 30 - 31, juillet 1937, page 115).

Baez O. — Hémimélie Transverse pure, (**Revista de medicina y ciencias afines,** an 2, N. 3, mars 1940).

Boularan (J), Cahuzac (M), Couzy (P). — Absence Congénitale du Membre Supérieur gauche, (**Toulouse Médical,** N. 9, septembre 1944).

Bory. — Un cas de phocomélie et d'hémimélie incomplète, (**Journal de Radiologie et d'électroradiologie,** N. 5 et 6, 1946, pages 260, 261.).

Broca A. et Mouchet A. — Difformités Congénitales des membres, (Paris 1912).

Chabé et Guillot. — Sur un cas d'hémimélie, (**Le Courrier Médical,** N. 39, page 521, septembre 1929).

Charron et Stoquart. — Absence Congénitale de l'humérus observée chez un enfant de six ans, (**Journal de Médecine et de Chirurgie de Bruxelles,** 1879).

Dareste. — Production artificielle des monstruosités, 1898.

Davis H.R.L. — Case of ectromelia. (**Canada, M.A.J.** N. 20, march 1929, pages 282, 283).

Debré R. Thieffry et Alloiteau. — Rubéole et Malformations Congénitales, (**Archives françaises de Pédiatrie,** tome III, N. 4, 1946).

Dessaint J. — Phocomèle, (**La Normandie Médicale,** N. 6, juin 1936).

Duperie et Bargues. — Sur un cas de phocomélie thoracique (**Société Anatomo-clinique de Bordeaux,** séance du 30 novembre 1936).

Dupouy (R.), Picard (J.), et Pichard (H.). — Syphilis héréditaire, paralysie générale juvénile, hémimélie chez la Soeur, (**Bulletin de la Société de Médecine Mentale,** N. 16, pages 32, 34, janvier-février 1928).

Estor, (E.) et (H.). — Notes sur un cas d'hémimélie associée à diverses malformations congénitales dites par brides amniotiques, **(Le Sud Médical et Chirurgical,** 15 mars 1934).

Feil A. — Hémimélie, **(Presse Médicale** N. 105, 31 décembre 1924).

Feil A. — Rôle des traumatismes et des tentatives d'avortement dans la formation des anomalies et des monstres, **(Paris Médical,** 23 juin 1923).

Feil et Bachmann. — Considérations sur l'hémimélie et sur sa pathogénie à propos d'un cas nouveau. **(Semaine des hopitaux de Paris,** 15 novembre 1928).

Fèvre. — Précis de Pathologie chirurgicale, **(Malformations congénitales des membres,** 1937).

Fontes V. — Nota sobre un caso de hemimelia, **(Extr. do Arquivo de anatomia e antrologia,** volume XIII, 1929-1930).

Fentelais. — Anatomie radiographique d'un sujet atteint d'hémimélie, d'ectromélie et d'autres malformations, **(Archives Franco-Belges de Chirurgie,** N. 3, mars 1932).

Jules Guérin. — Recherches sur les difformités congénitales chez les monstres; le foetus et l'enfant, (Paris, 1880).

Gregg N.M. — Rubéole et Malformations Congénitales **(Tr. opht. Soc. Australia,** N. 4, 1946).

Galeazzi R. — Anomalie scheletriche singolari in un feto ottimestre, **(Arch. di Qrtop.** N. 52, 30 septembre 1936, pages 369-389).

Gittings. — Congénital absence of the humérus, **(Société de pédiatrie de Philadelphie, Arch. of Pediatries,** tome XV, 1898).

Géoffroy Saint-Hilaire. — Traité de Tératologie, (Paris, 1852, 1856). Philosophie Anatomique. Traité des anomalies de l'organisation. Monstruosités humaines, (tome II, 1826).

Gourdon J. — Ectromélie thoracique, bilatérale, héréditaire, **(Journal de Médecine de Bordeaux,** 10 janvier 1932; **Journal de Médecine de Bordeaux, Chirurgical,** N. 4 octobre 1932).

Hill Jr L L. — Congénital abnormalities phocomelus and Congénital absence of radius, **(Surg. Gynec. et obst.** N. 65, octobre 1937, pages 475-479).

Hutinel et Stévenin. — Syphilis héréditaire et dystrophies, **(Archives de médecine infantile,** 1914 et 1920).

Idelberger. — Phocomélie, **(Münchener médizinische Wochenschrift,** an. 89, N. 30, 24 juillet 1942).

Jeanbreau et Dauphin. — Ectromélie longit. double des membres supérieurs avec absence de l'humérus gauche **(Bulletin et Mémoires de la Société Anatomique,** 1901).

Kirmisson E. — Traité des malformations chirurgicales d'origine congénitale, (Paris, Masson, 1898).

Lesbre et Forgeot. — Etude anatomique de cinq ectromèles, **(Journal d'Anatomie et de Physiologie,** volume 38, 1902).

Lotheissen. — Absence du Fémur. **(Beitrage zù Klin. Chir. Tubing,** 1899).

Mauclaire. — Généralités sur les malformations congénitales, (**Bulletin Médical,** 1929).

Moissy. — A propos d'un homme né sans bras, (**Journal des praticiens,** N. 47, 20 novembre 1937).

Morison J.E. — Etiologie des malformations congénitales, (**Ulster M. J.** N. 14, pages 1-9, may 1945).

Mouchet A. — Hémimélie (**Prat, Médécine Chirurgicale**, page 302, tome IV, 1931).

Mouchet et Roederer. — Ectromélie, (**Bulletin de la Société de Pédiatrie**, N. 22).

Nuzzi O. — Assenze Congenita totale del femore e perone di une Stesso lato, (**Méd. Prat**, Napoli, 1921, VI, pages 173-175).

Ombrédanne L. — Précis clinique et opératoire de chirurgie infantile, (1932).

Patel et Charton. — Un cas d'aplasie des quatre membres, (**Revue d'Orthopédie et de Chirurgie de l'appareil locomoteur**, N. 4, juillet-août 1938, page 331).

Palmieri P. — Contribution à l'étude de l'ectromélie, (**Thèse,** Paris, 1902).

Pires de Lima J. L. — Ectromélies Statistiques et Exemples, (**Compte rendu de la Société de Biologie,** N. 90, 2 avril 1924, pages 1091-1093; **Id. As. anomalias dos membros nos Portuguesos,** Porto, aranjo 1927).

Paré Ambroise. — Oeuvres, Livre XXV, Chapitre VIII.

Patel et Charton. — Hémimélie des quatre membres, (**Lyon Chirurgical,** N. 32, janvier-février 1935, pages 96-98).

Potel. — Les Malformations Congénitales des Membres (**Traité pratique d'orthopédie**, 1925).

Pouchet et Chabry. — L'eau de mer artificielle comme agent tératogénique (**Journal d'Anatomie et de Physiologie de Robin et Pouchet,** 1889).

Prudhomme P.R. — L'absence congénitale du fémur, (**Thèse,** Paris, 1912).

Rabaud. — La Tératogénèse, (Paris, 1914).

Rabaud et Hovelacque. — Les hectromélies, (**Bolletin Biologique de France,** Paris, Masson, 1898).

Rieunau G. — Hémimélies du membre supérieur, (**Toulouse Médical,** 15 mai 1932).

Rivarola J.E. — Rubéole et malformations congénitales, (**Pédiat. Américas,** N.3, octobre 1945, pages 601-612).

Rössle R. — Virchows Arch. f. path. anat. N. 308, 1942, (**Mythology and Pathology,** pages 519-539).

Rocher. — Cinq cas d'ectromélie longit. des membres supérieurs et inférieurs, (**Journal de Médecine de Bordeaux et du Sud-Ouest,** 7 décembre 1941, N. 25, pages 1155-1156).

Roudil G. — Malformations congénitales multiples (**Journal de Médecine de Bordeaux,** 1931.

Rudeaux et Le Lorier. — Le rôle de la Syphilis sur la génèse des anomalies foetales, (**La Clinique,** 1913).

Smith S.— Congenital absence of humerus, (**Brist. Surgery,** N. 15, janvier 1928, pages 385-386).

Swann C. et Tostevin A.L. — Rubéole et Malformations Congénitales, (**M. J. Australia,** may 11, 1946).

Sorrel et Derrieux. — Absence congénitale du tibia et du péroné, (**Bulletin et Mémoire de la Société Nationale de Chirurgie,** 13 novembre 1935).

Snégaroff H. — Thèse (Paris, 1937).

Stulz et Fontaine. — Un cas de Phocomélie, (**Bulletin et Mémoires de la Société Anat. de Paris,** N. 8 et 9, octobre-novembre 1924).

Mme Nageotte-Wilbouchevitch. — Tentatives d'avortement et Malformations Congénitales, (**Presse médicale,** 20 décembre 1917).

Vincent-Duval. — Aperçu sur les principales difformités du corps humain, (Paris 1833).

Verdelet et Forton. — Un cas d'ectromélie et de phocomélie, (**Archives Franco-Belges de Chirurgie,** N. 3. mars 1923).

Vermelin. — Malformations Congénitales, (**Les fiches de Pratique Médicale,** 1935).